

FACULTÉ DE MÉDECINE DE PARIS

Année 1959

THÈSE

N°

924

POUR LE

DOCTORAT EN MÉDECINE

DIPLOME D'ÉTAT

PAR

LECOQ Fernand René

né le 29 Octobre 1930 à PUISEUX (Loiret)

Externe des Hôpitaux de Paris

Présentée et soutenue publiquement le: 1959

L'HEMIHYPERTROPHIE FACIALE NEUROFIBROMATEUSE
AVEC BUPHTALMIE

(ANALYSE D'UNE OBSERVATION NOUVELLE)

Président: M. R. TURPIN, Professeur

ÉDITIONS A. G. E. M. P. — 8, RUE DANTE - PARIS-V°

Année 1959

THÈSE

N°

POUR LE
DOCTORAT EN MÉDECINE
DIPLOME D'ÉTAT

PAR

LECOQ Fernand René
né le 29 Octobre 1930 à PUISEAUX (Loiret)

Externe des Hôpitaux de Paris

Présentée et soutenue publiquement le:

L'HEMIHYPERTROPHIE FACIALE NEUROFIBROMATEUSE
AVEC BUPHTALMIE
(ANALYSE D'UNE OBSERVATION NOUVELLE)



Président: M. R. TURPIN, Professeur

FACULTÉ DE MÉDECINE DE PARIS

PROFESSEURS

15-1-59

MM. Aubin (A.), Bénard (H.), Brocq (P.), Bulliard (H.), Cadenat (F.), Chabrol (E.), Champy (C.), Chevallier (P.), Debré (R.), Donzelot (E.), Gastinel (P.), Guillaïn (G.), Halphen (E.), Harvier (P.), Hazard (R.), Heuyer (G.), Lantuejoul (P.), Laroche (G.), Laubry (C.), Lévy-Solal (E.), Lhermitte (J.), Lian (C.), Loeper (M.), Marion (G.), Mathieu (P.), Mocquot (P.), Mondor (H.), Monod (R.), Moreau (R.), Mulon (P.), Olivier (E.), Richet (C.), Strohl (A.), Tanon (L.), Velter (E.).

DOYEN Léon BINET.
Membre de l'Institut
ASSESEUR Jean VERNE.

I. — PROFESSEURS

	MM.
Anatomie	CORDIER (G.)
Anatomie (Chaire à titre personnel)	DELMAS (A.)
Anatomie pathologique	DELARUE (J.)
Anesthésiologie	BAUMANN (J.)
Bactériologie	FASQUELLE (R.)
Biochimie médicale	JAYLE (M. F.)
Biologie appliquée à l'Education physique et aux Sports	CHAILLEY-BERT (P.)
Biologie médicale	FAUVERT (R.)
Cancérologie médicale et sociale	BERNARD (J.)
Clinique carcinologique (Inst. G. Roussy)	REDON (H.)
Clinique cardiologique (Broussais)	MOUQUIN (M.)
	SICARD (A.)
Cliniques chirurgicales	QUÉNU (J.)
	MÉNÉGAUX (G.)
	GOSSET (J.)
	MOULONGUET (P.)
	FÈVRE (M.)
Clinique de chirurgie infantile et orthopédique (Enfants-Malades)	MERLE D'AUBIGNÉ (R.)
Clinique chirurgicale orthopédique et réparatrice (Cochin)	GAUDART-D'ALLAINES (F. de)
Clinique de chirurgie cardio-vasculaire (Broussais)	MATHEY (J.)
Clinique de chirurgie pleuro-pulmonaire (Laënnec)	DECOURT (J.)
Clinique endocrinologique (Pitié)	LAMY (M.)
Clinique génétique médicale (Enfants-Malades)	FUNCK-BRENTANO (P.)
Clinique gynécologique (Broca)	DEGOS (R.)
Clinique des maladies cutanées et syphilitiques (St-Louis)	CATHALA (J.)
Clinique des maladies des enfants (Enfants-Malades)	MOLLARET (P.)
Clinique des maladies infectieuses (Claude-Bernard)	DELAY (J.)
Clinique des maladies mentales et de l'encéphale (Ste-Anne)	HAMBURGER (J.)
Clinique des maladies métaboliques (Necker)	MARCHAL (G.)
Clinique des maladies du sang (Broussais)	ALAJOUANINE (T.)
Clinique des maladies du système nerveux (Salpêtrière)	GENNES (L. de)
	JUSTIN-BESANÇON (L.)
Cliniques médicales	BARIÉTY (M.)
	SOULIÉ (P.)
	DREYFUS (G.)
	KOURILSKY (R.)
Clinique médicale d'hydrologie thérapeutique et climatologie (Bichat)	DEBRAY (C.)
Clinique médicale propédeutique	PASTEUR VALLERY-RADOT (L.)
Clinique médico-sociale du diabète sucré et des maladies de la nutrition (Hotel-Dieu)	DEROT (M.)
Clinique de neuro-chirurgie (Pitié)	PETIT-DUTAILLIS (D.)
	LAGOMME (M.)
Cliniques obstétricales	N . . .
	VARANGOT (J.)
Clinique ophtalmologique (Hôtel-Dieu)	RENARD (G.)
Clinique oto-rhino-laryngologique (Lariboisière)	AUBRY (M.)
Clinique de pédiatrie Sociale (Enfants-Malades)	MARIE (J.)
Clinique de pneumo-phthisiologie (Laënnec)	BERNARD (E.)
Clinique psychiatrique infantile (Salpêtrière)	MICHAUX (L.)
Clinique de puériculture (St-Vincent-de-Paul)	LELONG (M.)
Clinique de rhumatologie médicale et sociale (Cochin)	COSTE (F.)
Clinique stomatologique (Pitié)	DECHAUME (M.)
Clinique thérapeutique chirurgicale (Vaugirard)	SÉNÈQUE (J.)
Clinique thérapeutique médicale (St-Antoine)	LEMAIRE (A.)
Clinique urologique (Cochin)	FEY (B.)
Electrophysiologie médicale (chaire à titre personnel)	DJOURNO (A.)
Embryologie	GIROUD (A.)
Histoire de la médecine et de la chirurgie	N . . .
Histologie	VERNE (J.)
Hygiène des collectivités (chaire à titre personnel)	DEPARIS (M.)

Hygiène et clinique de la première enfance (Trousseau)	MM. TURPIN (R.)
Hygiène et médecine préventive	JOANNON (P.)
Médecine du Travail	DESOILLE (H.)
Médecine légale	PIÉDELIEVRE (R.)
Parasitologie	GALLIARD (H.)
Pathologie chirurgicale	COUVELAIRE (R.)
Pathologie exotique	LAVIER (G.)
Pathologie expérimentale et comparée	LENÈGRE (J.)
Pathologie humorale et immunologie expérimentale (chaire à titre personnel)	MERKLEN (F.-P.)
Pathologie médicale	N...
Pathologie et thérapeutique générales	GARCIN (R.)
Pharmacologie et matière médicale	CHEYMOL (J.)
Physiologie	BINET (L.)
Physiologie (chaire à titre personnel)	BARGETON (D.)
Physique médicale	DOGNON (A.)
Radiologie médicale	DESGREZ (H.)
Technique chirurgicale	PATEL (J.)
Thérapeutique	BROUET (G.)

II. — PROFESSEURS SANS CHAIRE, PROFESSEURS AGRÉGÉS ET MAÎTRES DE CONFÉRENCES - AGRÉGÉS

MM.		MM.	
Anatomie	{ CABROL (G.) COUINAUD (G.) OLIVIER (G.)	Orthopédie	{ JUDET (R.) RAMADIER (J.)
Anatomie pathologique	{ GAUTHIER-VILLARS (M ^{lle} P.) pr. s. ch. BUSSET (F.) GOUYGOU (Ch.) ORCEL (L.) PAILLAS (J.)	Oto-rhino-Laryngologie	DEBAIN (J.)
Anesthésiologie	VOURC'H (G.)	Parasitologie	{ BRUMPT (L.C.), pr. s. ch. CHABAUD (A.)
Bactériologie	{ NÉVOT (A.) pr. s. ch. BARBIER (P.) CHRISTOL (D.) TOURNIER (P.)		{ BARCAT (J.) BINET (J.-P.) CAUCHOIX (J.) CHATELIN (C.-L.) DUBOST (Ch.) DUBOST (Cl.) FAUREL (J.)
Biochimie médicale	{ DESGREZ (P.), pr. s. ch. POLONOSKI (J.), m. conf. SCHAPIRA (G.), m. conf.	Pathologie chirurgicale	{ FLABEAU (F.) GERMAIN (A.) LAURENCE (G.) agr. per. LORTAT-JACOB (J.-L.) LOYGUE (J.) MERCADIER PERROTIN (J.) ROBERT (H.) THOMERET (G.)
Biologie médicale	BOURLIÈRE (F.), m. conf.	Pathologie exotique	SCHNEIDER (J.)
Carcinologie	DENOIX (P.)		{ CROSNIER (J.) HARTMANN (L.) LÉPER (J.) MAURICE (J.) PLAS (F.) RICHE (G.)
Dermato-Syphiligraphie	DUPERRAT (B.)	Pathologie expérimentale	
Electro-Radiologie	LEDoux-LEBARD (G.)		{ AUSSANNAIRE (M.) BOUR (H.) BOUVIER (J.) BOUVRAIN (Y.) BRICAIRE (H.) BRISAUD (H.) BROCARD (H.) BUGE (A.) CASTAIGNE (P.), m. conf. CATINAT (J.) CONTAMIN (F.) COURY (G.) FREZAL (J.) HOUSSET (E.) LAROCHÉ (Ol.) LESOBRE (R.) MACREZ (G.) NICK (J.) PEQUIGNOT (H.) m. conf. ROYER (P.) WOLFROMM (R.)
Embryologie	TUCHMANN-DUPLESSIS (H.)		
Hématologie	{ BILSKI-PASQUIER (G.) DAUSSET (J.)		
Histologie	{ COUJARD (R.) pr. s. ch. MAROIS (M.) RACADOT (J.)		
Hydrologie	CORNET (A.)		
Hygiène	{ BOYER (J.), pr. s. ch. CORRE-HURST (M ^{me} L.)		
Maladies infectieuses	{ BASTIN (R.) DUPONT (V.)		
Médecine légale	{ DEROBERT (L.), pr. s. ch. HADENGUE (A.) FOURNIER (E.) GUENIOT (M.)		
Médecine du travail	ALBAHARY (C.)		
Neuro-chirurgie	DAVID (M.)		
Neurologie	LHERMITTE (F.)		
	{ GRANJON (A.) HERVET (E.) LE LORIER (G.) MORIN (P.) MUSSET (R.) ROBEY (M.) THOYER-ROZAT (J.)		
Obstétrique			
Ophtalmologie	{ BRÉGEAT (P.) SARAUX (H.)		

	MM.		MM.
Pédiatrie-Puériculture . . .	JOSEPH (R.)	Pneumo phthisiologie . . .	KREIS (B.)
	MANDE (R.)	Psychiatrie	PICHOT (P.)
	NOZZICONACCI (P.)	Psychiatrie infantile . . .	DUCHÉ (D.)
	POLONOVSKI (C.)	Rhumatologie	DELBARRE (F.)
	ROSSIER (A.)		
Pharmacologie	LEVY (Mlle J.), pr. s. ch.	Stomatologie	CERNÉA (P.) CHAPUT (Mme A.), m.c. agr.
	BOISSIER (J.)		GRELLET (M.)
	LECHAT (P.)		
Physiologie	PARROT (J.), pr. s. ch.	Thérapeutique	CHASSAGNE (P.) LAMOTTE (M.)
	DEJOURS (P.)		
Physique médicale	COUGEROT (L.), m. conf.	Urologie	QUENU (L.)

III. — PROFESSEURS SANS CHAIRE ET AGRÉGÉS CHARGÉS DE COURS DE CLINIQUE ANNEXE à titre permanent.

	MM.		MM.
Clinique chirurgicale . . .	ABOULKER (P.)	Clinique neuro-rhumatologique SÈZE (S. de)	
	AMELINE (A.)	Clinique obstétricale . . .	GRASSET (J.)
	HUGUIER (J.)		LEPAGE (F.)
	LÉGER (L.)		MAYER (M.)
	OLIVIER (C.)		MERGER (R.)
	PADOVANI (P.)		RAVINA (J.)
	POILLEUX (F.)		
	ROUX (M.)	Clinique ophtalmologique .	DESIGNES (P.) OFFRET (G.)
Clinique médicale	VERNE (J.-M.)	Clinique oto-rhino-laryngo- logique	MADURO (R.)
	HAGOPNEAU (J.), pr. s. ch.	Clinique pédiatrique et pué- riculture	LAPLANE (R.)
	BOUDIN (G.)	Clinique psychiatrique . .	BARUK (H.)
	CONTE (M.)	Clinique urologique . . .	KUSS (R.)
	DOMART (A.)		
	MILLIEZ (P.)		
	PERRAULT (M.)		
	RAMBERT (P.)		
	THIEFFRY (S.)		
	TURIAF (J.)		

IV. — PROFESSEURS DÉTACHÉS DANS LES UNIVERSITÉS ÉTRANGÈRES

Bactériologie	HAUDUROY (P.) Pr. s. ch.
Biochimie médicale	ETTORI (J.) Pr. à t. pers.
Pathologie chirurgicale	RUDLER (J.) Pr. s. ch.

Secrétaire général de la Faculté . . M. LENA (J.)
Secrétaires M^{me} BEURLAND (H.), M^{lle} CHAINTREUIL (G.), M^{lle} HURÉ (A.)

Conservateur, chargé de la direction de la Bibliothèque M. le Docteur HAHN (A.)
Conservateurs M^{lles} DUMAITRE (P.), GOICHON (A.-M.)
Bibliothécaires

Mme CONTET (J.), M^{lles} LAURENT (H.),
LE NOIR (G.), QUIÉVREUX (E.)

Par délibération en date du 9 décembre 1798, l'Ecole a arrêté que les opinions émises dans les dissertations qui lui seront présentées, doivent être considérées comme propres à leurs auteurs et qu'elle n'entend leur donner aucune approbation ni improbation.

- A mes parents

- en témoignage de mon affection et
de ma reconnaissance

- A ma femme et à mes enfants

- avec toute ma tendresse

- A ma famille

- A mes amis



Digitized by the Internet Archive
in 2026

https://archive.org/details/IA41547118_0029

A notre Président de Thèse

Monsieur le Professeur R. TURPIN

- Membre de l'Académie de Médecine

- Professeur d'Hygiène et Clinique de la Première
enfance à la Faculté de Médecine de Paris

- Médecin de l'Hôpital Trousseau

- Officier de la Légion d'Honneur

- qui nous a fait l'honneur d'accepter
la présidence de cette thèse

- qu'il veuille trouver ici l'expression
de ma respectueuse gratitude, et les
remerciements pour l'enseignement
recueilli dans son service pendant un an.

A Monsieur le Docteur H. SARAUX

- Professeur Agrégé

- Ophtalmologiste des Hôpitaux

- qui m'a guidé de ses conseils

- en témoignage de ma reconnaissance
pour sa bienveillance

A Monsieur le Docteur CRUVEILLER

- en remerciement pour son aide

A mes maîtres dans les Hôpitaux

Etienne BERNARD

Pierre GERARD - MARCHANT

Paul ISCH - WALL

Robert JUDET

Raoul MONOD

Marcel OMBREDANNE

I N T R O D U C T I O N

L'association buphtalmie hémihypertrophie faciale homolatérale dans la maladie de Recklinghausen est un syndrome rare. Nous n'avons pu retrouver que vingt cas dans la littérature mondiale jusqu'à ce jour. Elle est surtout connue des ophtalmologistes, à cause de la buphtalmie, signe souvent le plus précoce, qui motive en général le premier examen clinique. A propos d'un cas que nous avons pu étudier récemment dans le service de notre Maître, Monsieur le Professeur TURPIN (Chaire d'Hygiène Clinique de la première enfance, Hôpital Trousseau, Paris 12ème), il nous a semblé intéressant, après un rappel général des caractères de la neurofibromatose, d'insister sur la valeur évocatrice de l'association buphtalmie et hémipertrophie faciale homolatérale pour le diagnostic de maladie de Recklinghausen.

Nous avons cru utile de reprendre les observations antérieurement publiées, d'en extraire les éléments du diagnostic positif, et d'essayer de faire le point actuel de l'étio-pathogénie du syndrome.

RAPPEL GENERAL DE LA NEUROFIBROMATOSE

HISTORIQUE

La description clinique de la neurofibromatose est relativement récente : en effet, c'est en 1882 que Von Recklinghausen décrivit la neurofibromatose comme une maladie cutanée avec ses taches pigmentaires, ses molluscum et ses névromes.

Mais presque un siècle auparavant, en 1793, Ludwig avait rapporté le cas d'un malade dont le corps était couvert de "molluscum pendulum".

En 1803, Odier avait baptisé neuromes certaines néoformations dont l'examen histologique révélait la constitution nerveuse.

En 1824, Wahler et Hesselbach observaient les nodosités multiples et la pigmentation qui les accompagne.

En 1835, Roger en fait une description clinique.

En 1858, Virchow distingue, par l'histologie, les vrais neuromes, formés de tissu nerveux, les faux neuromes, conjonctifs, et les neuromes mixtes.

En 1878, Hébra cite le cas d'un enfant de 4 mois dont tout le corps était parsemé de petites formations mollusciformes, et de naevi pileux.

Enfin, depuis 1882, date à laquelle Von Recklinghausen fit une synthèse de la maladie, plus d'un million d'observations ont été publiées, montrant la diversité des formes cliniques.

Il serait évidemment trop long de retracer l'historique de ces diverses formes, et nous nous bornerons, dans un chapitre ultérieur, à reprendre l'historique de l'association buphtalmie-hémihypertrophie faciale.

CLINIQUE.-

La description clinique de la neurofibromatose dans sa forme typique, est classique :

1.- taches cutanées "café au lait", avec une proportion variable de "café et de lait" (pigmentation diffuse, sans aucune systématisation ni dans sa localisation, ni dans sa forme)

2.- tumeurs cutanées intradermiques, à type de molluscum pendulum, disséminés sur le corps, généralement molles, flasques, mais laissant percevoir des parties plus dures au palper (sensation de cordons parfois réductibles) ; tumeurs de taille variable, parfois volumineuses, "tumeur royale", ainsi dénommée à cause de sa masse imposante parmi la multitude de tumeurs plus petites.

3.- tumeurs nerveuses périphériques sous-cutanées, sur le trajet des nerfs spinaux, mobiles sous la peau et sur les plans profonds, le plus souvent indolores ; noyaux durs arrondis ou fusiformes, ou cordons moniliformes.

A côté de cette forme typique et complète, la neurofibromatose peut réaliser une multitude de variantes cliniques : formes élargies de la maladie typique, atteintes osseuses, nerveuses, endocriniennes, avec leurs

signes fonctionnels propres, malformations diverses, mais surtout formes frustes ou abortives des auteurs anglo-saxons qu'il est capital de rechercher systématiquement pour le diagnostic des syndrômes localisés de la maladie de Recklinghausen.

Il faut insister particulièrement sur le fait que les taches de café au lait sont souvent le seul élément diagnostique clinique de la neurofibromatose. Elles peuvent être très peu nombreuses, dit Thannhauser ; la présence d'une seule est indispensable pour assurer le diagnostic.

Il est fondamental également de rappeler que ces taches peuvent exister à la naissance, mais qu'elles peuvent aussi apparaître seulement au cours des premières décades de la vie ; c'est là un fait à bien connaître, car nombre d'observations ont trait à des enfants.

C'est dire l'importance de l'examen général complet non seulement du malade, mais de sa fratrie ; la clef du diagnostic sera parfois fournie par l'examen familial. Notre observation en est un exemple patent.

ETIOLOGIE

La maladie de Recklinghausen frappe indifféremment les races et les sexes et se manifeste le plus souvent dès la naissance.

Cependant, elle peut être fruste à ce moment et ne présenter des caractères nettement tranchés qu'à l'âge adulte.

Il existe, dans la littérature mondiale, plus d'un million de cas ; selon Charleux, la neuro-fibromatose atteindrait un individu sur cent, compte tenu des formes frustes.

PATHOGENIE.-

Bien qu'étudiée et discutée depuis longtemps, la pathogénie de la maladie, est encore loin d'être éclaircie et l'on retrouve les tendances évolutives de la pensée médicale.

Les anciens auteurs faisaient intervenir soit une cause infectieuse soit une cause toxique. Aucun toxique n'a pu être directement incriminé, et parmi les causes infectieuses, la syphilis n'a jamais fait sa preuve et les traitements antispécifiques essayés n'ont jamais amené une régression de la maladie.

La présence chez certains malades de signes évoquant un dysfonctionnement glandulaire (hypophysaire, thyroïdien ou génital) a conduit certains auteurs à soutenir une théorie endocrinienne. Il faut dire cependant qu'il n'existe aucune relation entre la survenue d'un dérèglement endocrinien et l'apparition des taches cutanées caractéristiques ; celles-ci n'évoquent d'ailleurs en rien la pigmentation habituelle des Addisonniens et d'autre part, on ne retrouve pas les signes classiques de l'insuffisance surrénale. Les cas d'association cités n'apparaissent que comme une coïncidence.

Les auteurs modernes font de la maladie une affection congénitale, mais ici encore, les opinions divergent.

HEREDITE.-

Shedrow fait de l'affection une embryopathie et fait jouer un rôle dominant, non pas à une affection in utero, mais à un désordre métabolique maternel.

Les travaux de Giroud semblent confirmer cette hypothèse.

La plupart des auteurs admettent qu'il s'agit d'une affection héréditaire et familiale. Nous pouvons citer les travaux de Preiser et Davenport, d'Uhlman et Grossmann, de Stalmke, de Borberg, de Zimmer.

L'important travail de Trowe et Gartner porte sur six générations et la conclusion de leur étude est que la maladie se transmet comme une tare autosomique dominante, obéissant aux lois de Mendel.

Mais il faut citer un cas de Tanner et Hertzog où apparemment la maladie avait sauté une génération, ce qui évoque la possibilité d'un gène récessif. Nous ne pouvons qu'insister sur la présence de formes frustes de la maladie et même de formes latentes échappant à l'observation clinique.

Il est d'autre part possible qu'il existe deux modes de transmission.

CONCEPTIONS ANATOMO-PATHOLOGIQUES.-

Il n'y a rien à ajouter aux travaux de Charleux, qui dans sa thèse de 1957 sur les manifestations oculaires de la maladie de Recklinghausen a résumé les conceptions anatomopathologiques concernant la neurofibromatose. Nous nous sommes permis de citer les pages écrites par Charleux.:

"L'évolution des idées au sujet de la nature exacte des tumeurs, qui constituent la maladie de Recklinghausen remplit une belle page d'histoire anatomopathologique. Les données embryologiques et l'étude des tissus atteints vont alimenter différentes théories. Celles-ci ne se succèdent pas nettement dans le temps ; aussi les envisagerons-nous successivement pour plus de clarté :

- 1) Théorie mésodermique
- 2) Théorie ectodermique
- 3) Théorie mixte

I.- THEORIE MESODERMIQUE.-

C'est à Virchow (1858) que nous devons la première classification histologique : neuromes vrais, faux neuromes conjonctifs, neuromes mixtes.

Avec Von Recklinghausen (1882) l'origine mésodermique est établie sur l'importance de l'hypertrophie conjonctive, qui dissocie, étouffe et détruit les fibres nerveuses. "Les "fibromes" ainsi constitués se développeraient au dépens de la gaine conjonctive (périnèvre) et de ses expansions intra-fasciculaires (endonèvre)

En 1931, Gabrielides, étudiant les névromes plexiformes des paupières confirme cette conception avec Hanke, Vincenzo, Katz, Rhomer, et Redolob.

Actuellement Percival Bailey, Cushing, Mallory, Pecchioni et surtout Penfield en 1939, Reese, Parkes Weber, défendent encore cette conception, arguant que la prolifération schwannienne est secondaire, dépendante de la dégénérescence nerveuse, qui elle-même est secondaire à l'hyperplasie conjonctive. Ces auteurs s'appuient aussi sur les atteintes osseuses, donc conjonctives, de la neurofibromatose, et sur la dégénérescence maligne sous forme de sarcomes.

II.- THEORIE ECTODERMIQUE.-

La fortune de cette théorie est l'oeuvre des travaux de Verocay qui démontre en 1910 que la maladie de Recklinghausen est une maladie de système

d'origine ectodermique.

L'ectoderme étant à l'origine de tout le système nerveux après la formation de la gouttière neuroectodermique, une altération, d'origine inconnue mais héréditaire, de cette dernière chez l'embryon détermine la formation de tumeurs schwanniennes.

A Lyon, des travaux antérieurs avaient déjà développé cette idée : Tripier, en 1885, Bard également en 1885, Gall, dans sa thèse en 1897, ainsi que Delore.

Les travaux de Masson en 1926 éclaircissent considérablement la question en montrant l'origine commune des cellules de soutien du système nerveux, c'est-à-dire du système glial, qu'il soit central (névroglie avec ses différenciations cellulaires y compris la méninoblaste) ou périphérique (gaine de Schwann).

Tout ce système dérive d'une même cellule souche le spongioblaste, né lui-même de cellules indifférenciées du tube médullaire, et cellule-soeur du neuroblaste, souche des cellules nerveuses proprement dites (Schéma de Globus et Strauss).

Masson montre par ailleurs que les naevi cutanés sont des formations schwanniennes.

Ces travaux sont confirmés par Beau et Alliez pour qui la neurofibro-

matose est une maladie du système glial, par Van Bogaert, Bulchowski, Cornil, Kissel, Lhermitte et Leroux, Oberling et Nordmann, Roger et Alliez.

Cependant la terminologie reste encore hésitante entre

- neurofibrome pour rester fidèle à Virchow
- Schwannome pour Masson
- Neurinome pour Verocay, Reverdin et Grumbach, François.
- Martin et Dechaume à Lyon, créent le terme général de chitoneurome (tumeur des enveloppes), afin de ne rien préjuger de leur vraie nature (1929).
- Lhermitte et Leroux, Cornil et Jeandelize, Offret, préfèrent le terme de gliome phérophérique.

III.- THEORIE MIXTE. -

Défendue par Del Rio Ortega, elle se base sur l'existence au cours d'une maladie de Recklinghausen de tumeurs de types variés, dont certaines ne peuvent pas être d'origine nerveuse :

- tels les adénomes du foie et du pancréas, ou des fibromyomes rénaux (Scherrer 1934).

Van Gehuchten, étudiant les stades du début du point de vue histologique, et se basant sur l'aspect morphologique, ainsi que les réactions tinctoriales, montre l'importance de la participation conjonctive, concurremment à l'élément schwannien.

Lévi, en 1941, reprenant les études embryologiques, pense que l'origine de la note mésenchymateuse si fréquemment retrouvée dans les tumeurs, est expliquée par la constitution de la crête neurale, embryonnaire, qui est mixte : c'est le mésoectoderme de la crête neurale.

La théorie de Masson, particulièrement séduisante a de plus en plus d'adeptes actuellement.

Aussi considérons-nous comme cliniquement synonymes : neurofibromes, schwannomes, neurinomes, neuromes, neurilemmomes et gliomes périphériques.

Elle permet également de comprendre l'existence de tumeurs du nerf optique, au cours de la maladie de Recklinghausen : gliomes vrais (astrocytomes, oligodendrocytomes, ou spongioblastomes uni ou bi-polaires (Grinker) d'une part, et les tumeurs des gaines ou méningoblastome (Oberling et P. Masson, d'autre part".

HISTORIQUE DU SYNDROME HEMIHYPERTROPHIE FACIALE

ET BUPHTALMIE HOMOLATERALE

En 1894, soit douze ans après la description clinique de Recklinghausen, von Sacksalber rapporte le cas d'un enfant de sept ans, atteint de buphtalmie et d'hémihypertrophie faciale congénitales gauches, et grâce à l'examen anatomo-pathologique, rattache son observation à la maladie de Recklinghausen.

En 1899, Wagenmann et Lezius publient l'histoire d'une fillette de 21 semaines porteuse d'une buphtalmie et d'une hémihypertrophie faciale uniquement cutanée, localisée à la région temporale, syndrome d'évolution progressivement croissante.

En 1903, Snell et Collins citent trois cas de neurome plexiforme de la paupière, l'un d'eux concerne un enfant de sept ans, né avec une hémihypertrophie faciale gauche et une buphtalmie homo-latérale.

En 1905, Siegrist décrit l'histoire d'un garçon de 15 mois, atteint de buphtalmie et d'hémihypertrophie faciale gauches.

En 1907, Sutherland et Mayou rapportent l'observation d'un garçon de six ans.

En 1907 et 1908, c'est V. Michel qui ajoute deux autres observations (dont l'une est celle d'une hypertrophie partielle).

Puis la même année 1909, nous trouvons trois cas :

Cabannes : fille, 6 ans, atteinte droite de la face
Weinstein : garçon, 16 ans, atteinte gauche
Komoto : garçon, 8 ans, atteinte gauche

En 1921, Pomplun rapporte l'histoire d'un garçon de 4 ans, qui progressivement a développé une hydrophthalmie et une hémihypertrophie faciale droites.

En 1924, Vogt publie le cas d'un homme de 33 ans, où le syndrome est associé à un syndrome acromégaloïde.

En 1925, apparaissent trois nouvelles observations :

- Wiener : garçon, 2 ans, atteinte gauche
- Hudson : homme, 24 ans
- Metzger : association d'un syndrome acromégaloïde.

En 1926, Mintschewa cite le cas d'une femme de 23 ans, qui présente une buphtalmie et une hémihypertrophie faciale gauches.

A un tableau clinique voisin de celui de Vogt et Metzger appartient l'observation d'Auguschewitsch (1929) : association supplémentaire d'une

hémicromégalie.

En 1931, Terrion Veil et Chavany notent l'existence du syndrome chez une femme de 20 ans, dont la peau est parsemée de taches café au lait.

En 1934, Parkes-Weber et Bode rapportent le cas d'un homme de 32 ans dans un article intitulé "Neurofibromatose de Recklinghausen avec buphtalmie et modifications multiples de la face et du squelette".

En 1949, Arthurton constate chez un garçon de 4 ans, une hémihypertrophie faciale gauche avec buphtalmie ; le diagnostic de Recklinghausen est établi par l'examen anatomo-pathologique : neurome plexiforme.

Enfin, très près de nous, en 1956, J. François, L. Haustrate et A. Philipps, contribuent à l'étude du syndrome en ajoutant l'observation très détaillée d'une fillette de 21 mois, dont l'hémiface gauche et l'oeil gauche sont hypertrophiés de façon marquée et dont la partie gauche du tronc est couverte par des taches café au lait.

Nous ne pouvons retracer l'historique du syndrome sans signaler que Süss (1926), Stein (1939) et Rifat Gozberk (1939) ont publié également des cas que rien n'a permis de rattacher à la maladie de Recklinghausen. La description clinique et les photographies que l'on trouve dans les publications de ces différents auteurs sont évocatrices de la maladie que nous étudions, en particulier les deux malades de Rifat et Gozberk ressemblent étrangement au malade de notre observation. Malheureusement l'étude détaillée des observations rapportées ne permet de retrouver aucun élément ni familial, ni anatomo-pathologique qui permette de les rattacher à la maladie de Recklinghausen. Nous n'avons pas retenu ces cas dans notre étude.

OBSERVATIONS

OBSERVATION N° 1 .-

Fou..... Jean-Paul (né le 8.11.57)

Nous avons pu étudier cette observation dans le service de Notre Maître, le Professeur R. Turpin, à la Chaire d'Hygiène clinique de la première enfance, Hôpital Trousseau, Paris 12°.

Le 15ème jour de la vie, l'enfant est conduit à un ophtalmologiste, car les parents se sont inquiétés, dès la naissance, d'une différence de volume entre les deux yeux, l'oeil gauche étant le plus volumineux. Le spécialiste porte le diagnostic de glaucome congénital unilatéral gauche et pratique au 15ème jour une goniotomie.

Un mois plus tard, la tension oculaire reste élevée ; il répète la même intervention.

L'enfant est perdu de vue pendant six mois. En juillet 1958, il est conduit à la consultation du Professeur Agrégé Saraux.

L'enfant est alors âgé de neuf mois.

D'emblée, on est frappé par l'augmentation de volume de l'hémiface gauche et de l'oeil gauche. Il s'agit réellement d'une augmentation du volume de l'hémiface gauche, et non d'une atrophie du côté opposé.

Cette hypertrophie intéresse à la fois le plan osseux et cutané :

- le frontal
- le temporal
- le maxillaire supérieur
- et les téguments qui les recouvrent
- l'oeil gauche

mais le pariétal, l'occipital et le maxillaire inférieur du côté homologue sont absolument normaux, comparables au côté droit.

HYPERTROPHIE FRONTALE

Le frontal est plus saillant que du côté droit, l'orbite gauche plus grande, à bord régulier, sans solution de continuité. Le sourcil gauche est plus proéminent, plus long et plus étalé.

HYPERTROPHIE TEMPORALE

La région temporale gauche est également plus saillante, avec, à la palpation, une impression de bosselure de l'os sous-jacent, sans lacune osseuse perceptible. Mais dans la partie centrale de cette saillie temporale existe une zone plus dépressible, donnant, à la pression, la sensation d'une balle de ping-pong écrasée.

Cette hypertrophie fronto-temporale est objectivée par la mensuration des hémicirconférences antéropostérieures droite et gauche, de la globe à l'inion :

{	à gauche	:	24,5	centimètres
{	à droite	:	22	centimètres

Quant aux zones pariétale et occipitale, elles sont normales, comme nous l'avons dit, identiques au côté opposé.

HYPERTROPHIE JUGALE

Le maxillaire supérieur gauche est plus bombé, plus étendu que le droit, avec un rebord alvéolaire descendant plus bas.

La partie gauche du nez est hypertrophiée, l'aile du nez et le sillon naso-jugal abaissés. La crête nasale est légèrement déviée vers la droite ; la partie droite du nez a conservé un volume normal.

L'hémilèvre supérieure gauche, épaissie, descend plus bas que la droite, ce qui provoque un abaissement de la commissure labiale gauche. L'aspect ainsi réalisé rappelle celui d'une paralysie faciale mais la mobilité est normale.

Les téguments, dans tous les territoires anormaux, sont épaissis, hypertrophiques, de consistance élastique, sans modification de leur teinte sans naevus, ni angiome, sans taches visibles, sans nodule cutané palpable, sans cordon perceptible.

EXAMEN DE LA CAVITE BUCCALE

La cavité buccale paraît déviée en raison de l'hypertrophie du maxillaire supérieur, intéressant ainsi le rebord alvéolaire, habillé d'une muqueuse épaissie. La limite de la zone hypertrophiée apparaît nettement au niveau de la ligne médiane, où une muqueuse, normale du côté droit, fait suite sans transition à la muqueuse épaissie. La voûte palatine semble ainsi déformée la demie arche droite étant plus haute et plus concave que la gauche. L'hypertrophie n'intéresse pas le voile membraneux, ni la luette ; les amygdales sont de taille normale pour un enfant de cet âge ; le pharynx est rouge, mais normal.

La langue n'est pas intéressée. Les dents sont normales d'aspect et de taille ; leur nombre est symétrique. Implantées sur le rebord alvéolaire épaissi, elles sont plus espacées que du côté opposé, et l'articulé dentaire n'est pas respecté.

EXAMEN OCULAIRE

L'oeil droit est absolument normal.

L'oeil gauche est énorme, la fente palpébrale est élargie. Les paupières fermées recouvrent incomplètement le globe, aspect qui évoque ici encore le signe de Charles Bell. La paupière supérieure et inférieure du côté gauche, sont nettement épaissies. Une palpation attentive permet de sentir un nodule indolent de la taille d'une tête d'épingle au niveau de la partie externe de la paupière supérieure.

La cornée est augmentée de diamètre, opalescente, laissant apercevoir une chambre antérieure profonde et un iris bleu-clair. La tension oculaire est élevée, au doigt, et quelques jours plus tard, sous anesthésie, elle sera à 80 mm Hg. La gonioscopie pratiquée par le Professeur Agrégé SARAUX ne permet pas de tirer de renseignements interprétables, en raison de l'état de la cornée.

L'existence de ce glaucome conduit le Professeur SARAUX à pratiquer un iridencléisis gauche (Juillet 1958). Les suites opératoires sont simples. Deux mois après, bonne cicatrice filtrante ; la cornée est claire, l'oeil n'a pas augmenté de volume, mais la tension reste limite au doigt. L'enfant est suivi régulièrement ; l'intervention a donné d'excellents résultats, et sauvé l'oeil dans l'immédiat.

En Février 1959. l'enfant est adressé dans le service de notre Maître, le Professeur R. Turpin, parce qu'il présente des difficultés d'alimentation.

Entrée dans le service le 14.2.59

- Il s'agit d'un enfant nettement hypotrophique, il a 14 mois et pèse 7,420 Kgs.

- L'hémihypertrophie faciale gauche s'est accentuée, et semble évolutive.

- L'examen oculaire est identique à l'examen précédent ; on note la trace de l'intervention (iridencléisis) pratiquée en Juillet 1958 par le Professeur Agrégé SARAUX . L'oeil est énorme, la cornée claire, la pupille agrandie, donnant l'impression d'une extension vers le haut.

A l'examen général, on ne trouve aucune malformation associée

- les mensurations des membres et du thorax sont symétriques : il n'y a pas malformations des pieds et des mains, pas d'hypertrophie localisée d'un segment du corps.

On peut noter l'existence d'une fossette coccygienne

- l'examen neurologique est normal

- . le tonus normal
- . les réflexes ostéo-tendineux vifs, symétriques
- . les réflexes cutanés normaux
- . les réflexes oculo-palpébral et naso-génien normaux également.

- L'enfant (14 mois) tient sa tête, se tient assis, commence à se tenir debout ; il sourit s'intéresse aux personnes qui l'entourent, suit des yeux, semble entendre normalement. Il a un développement psychomoteur normal.

Différents examens spécialistes sont pratiqués

Examen stomatologique (que nous devons à l'obligeance du Docteur Hennion)

La voûte du palais est déformée, la portion alvéolaire du maxillaire supérieur gauche est plus développée que la droite ; elle est abaissée et recouverte d'une muqueuse épaissie. Les dents sont normales dans leur aspect et leur taille. Leur implantation sur le rebord alvéolaire gauche est plus espacée que du côté opposé.

Cet examen confirme notre examen clinique.

Examen Oto-Rhino-laryngologique (que nous devons à l'obligeance du Docteur Lemarier)

Oreille L'oreille gauche est normale, de forme et de taille identiques à la droite.

La paroi supérieure du conduit auditif externe est abaissée ; le tympan présente un aspect normal.

La fonction auditive semble normale.

Nez La cavité nasale est normale ; il n'y a pas de déviation de la cloison ; les cornets ne sont pas hypertrophiés.

Gorge Le pharynx est normal, aussi bien la luette et le voile membraneux que les amygdales.

Une fois établi le bilan clinique, divers examens complémentaires ont été pratiqués :

I.- Radiographies des membres supérieurs et inférieurs, du thorax et du bassin

Ces radiographies ne montrent aucune anomalie osseuse. Les os ne sont pas déformés, leur taille est normale pour un enfant de cet âge ; il 'existe aucune hypertrophie. La texture osseuse elle-même est normale ; le développement osseux est identique des deux côtés du corps. Les points d'ossification sont comparables en nombre et en aspect.

Nous avons établi l'âge osseux de l'enfant dans le tableau ci-dessous :

carpe	inférieur à 6 mois
épaule	entre 1 à 2 ans
coude	inférieur à 2 ans
hanche	supérieur à 1 an
genou	supérieur à 1 an
pied	inférieur à 1 an

La lecture du tableau permet de conclure que l'âge moyen osseux de l'enfant est sensiblement normal (âge réel de l'enfant 16 mois ; âge osseux moyen : entre 1 et 2 ans).

II.- Radiographies du crâne (face et profil)

Elles mettent en évidence l'existence d'une saillie temporo-pariétale

gauche, bosselée et irrégulière, l'agrandissement de l'orbite gauche, sans déformation visible, sans rupture du cercle de l'orbite, l'augmentation de volume du maxillaire supérieur. Sur le temporal, on note la présence d'empreintes digitiformes.

Le malaire est normal, la crête dentaire du maxillaire supérieur ne présente aucune anomalie. Il n'existe aucune modification de la texture osseuse à type de condensation ou de lacune . La selle turcique (de profil) est un peu déroulée, mais on ne trouve aucune calcification intracrânienne ou supra-sellaire.

Des tomographies osseuses de la région temporo-maxillaire ont été prises dans un plan sagittal et dans un plan frontal.

Les tomographies, dans le plan sagittal, prises centimètre par centimètre à partir de la paroi externe gauche (plan de coupe de 2 à 7cm) sont normales ; elles ne montrent pas d'érosion osseuse, pas d'hypertrophie de la base du crâne, pas de calcifications.

Les tomographies, dans le plan frontal (plan de coupe de 10 à 14cm à partir du plan postérieur) objectivent, sur les clichés les plus antérieurs, l'agrandissement de l'orbite, mais les cloisons orbitaire apparaissent nettement amincies, par rapport au côté opposé ; il n'y a pas de rupture de la corticale. Contrairement à l'hypertrophie des parties molles, les os semblent amincis ; il existe une hypertrophie des cornets ; l'apophyse crista galli est normale et médiane.

III.- Electro - Encéphalogramme

Le tracé spontané, présente un ralentissement et un aplatissement diffus sans anomalie nette.

La stimulation lumineuse intermittente ne modifie pas le tracé.

IV.- Fond d'oeil

Il est normal, aussi bien pour l'oeil gauche que pour l'oeil droit.

V.- L'encéphalographie gazeuse (pratiquée après fond d'oeil) est normale :

- les citernes de la base sont bien injectées et normales ;
- le quatrième ventricule est normal ; le troisième, médian est en place.
- les ventricules cérébraux sont de taille et de conformation normales ;
- les sillons cérébraux s'injectent correctement.

Au total, il n'existe pas d'hydrocéphalée, pas d'atrophie ou d'hypertrophie intéressant les hémisphères cérébraux.

VI.- L'artériographie carotidienne

ne montre pas d'angiome, pas d'anévrysme, ni de calcifications, et n'objective aucune malformation.

VII.- Examen anatomo-pathologique (que nous devons à l'obligeance du
Docteur Bocquet)

- Trois prélèvements ont été faits, les deux premiers, cutanés, au niveau de la partie médiane de la joue droite et de la joue gauche.

"Les deux fragments de peau examinés ne présentent aucune anomalie, aucune dissemblance".

- Le troisième, pratiqué au niveau de la gencive, sur le versant externe du maxillaire supérieur gauche donne les résultats suivants :

"On reconnaît, sous un épithélium malpighien, une prolifération conjonctive ayant généralement un aspect fasciculaire mal limitée et pauvrement vascularisée."

Il existe quelques filets nerveux plus ou moins dissociés par ce conjonctif néo-formé.

Ces caractères sont en faveur d'un neuro-fibrome".

VIII.- Palmoscopie

<u>Main gauche</u>	a ₃	b ₅	c _X	d ₁₁
B ₂	{	hypothénar		
t'				
Bc				

anomalie discrète de la main gauche ; pas de signe de la ligne mongolienne.

<u>Main droite</u>	a ₄	b ₇	c _Y	d ₁₁
--------------------	----------------	----------------	----------------	-----------------

aucune anomalie des dermatoglyphes.

En conclusion, main droite normale ; troubles du développement de la main gauche ; pas de désorganisation des crêtes.

(La Palmoscopie des parents n'a pas été faite).

IX.- Chromatogramme (que nous avons pu faire pratiquer grâce à l'amabilité de notre Maître le Professeur Turpin, du Docteur Lejeune et de Mademoiselle Gauthier).

L'analyse du chromatogramme, pratiqué suivant une méthode mise au point dans le service de notre Maître le Professeur Turpin, donne les résultats suivants :

- chromosomes en nombre normal
- pas d'anomalie dans l'aspect des chromosomes.

Au terme de ces examens, notre jeune patient présente une hémihypertrophie faciale à prédominance cutanée accompagnée d'une buphtalmie. Cette malformation est en apparence isolée ; aucun des examens pratiqués ne permet de la rattacher à sa cause. La recherche d'une étiologie est aussi décevante.

1) L'étude des antécédents de l'enfant ne nous apporte aucun élément d'orientation.

- Il s'agit d'un premier enfant : la grossesse de la mère a été normale, à l'exception d'une albuminurie isolée, minime, découverte dans les derniers jours de la grossesse.
- On ne retrouve pendant la grossesse aucune maladie infectieuse, en particulier pas de rubéole, aucun traitement hormonal ou radiothérapique.
- L'accouchement s'est effectué normalement, à terme, après un travail de 8 heures.

Il n'y a eu aucune manoeuvre obstétricale traumatisante, en particulier pas de forceps.

L'enfant, qui pesait 3,100 Kgs a crié immédiatement, il n'était pas cyanosé et n'a pas eu besoin d'être réanimé.

L'examen du placenta, qui pesait 580 grammes, n'a montré aucune anomalie.

L'enfant n'a pas fait d'ictère physiologique et n'a présenté, pendant les premiers jours de sa vie, aucun trouble du comportement.

L'étude des groupes sanguins n'a rien révélé d'anormal ; il n'existait aucune raison d'incompatibilité foeto-maternelle.

2) C'est l'enquête familiale qui va nous fournir la clef du diagnostic

(Nous nous permettons d'insister sur l'importance de cette enquête familiale pour le diagnostic de la maladie).

Côté paternel, on ne retrouve aucun élément anormal ; le père a 27 ans, il est bien portant, n'a jamais eu de maladie notable. Il ne connaît, dans sa famille, aucune maladie particulière à signaler.

La mère, 21 ans, est porteuse d'une maladie de Recklinghausen.

Nous avons jugé utile de détailler son observation :

OBSERVATION N° 2

Madame Fou..... (mère de l'enfant Fou.... J.P.)

- 21 ans

- antécédents :

C'est une enfant unique, née à terme, après une grossesse normale ; aucun incident néo-natal.

Ses parents, dit-elle, étaient bien portants et ne présentaient aucune maladie apparente ; elle ne se souvient pas de ses grand'parents.

Depuis l'âge de 11 ans environ, elle est suivie pour crises comitiales fréquentes, dont le diagnostic a été prouvé par l'examen électro-encéphalographique.

Mais surtout à l'examen clinique, on note la présence sur sa poitrine et son dos de nombreuses taches cutanées couleur café au lait, caractéristiques de la neurofibromatose de Recklinghausen, et même de quelques mollusca pendula. Elle ne peut d'ailleurs en préciser la date d'apparition ; elle les a depuis "très longtemps" dit-elle.

L'existence de la maladie de Recklinghausen chez la mère de notre jeune patient permet sans aucun doute de rattacher les malformations faciale et oculaire observées à la Neurofibromatose.

3) Les biopsies pratiquées confirment le diagnostic.

Si les biopsies cutanées ne nous apportent pas les éléments attendus, on peut supposer qu'elles étaient trop superficielles pour intéresser le tissu atteint.

L'état des paupières, où l'on aurait eu les plus grandes chances de mettre en évidence les signes histologiques caractéristiques de la neurofibromatose, ne nous a pas autorisé à pratiquer une biopsie à ce niveau sans crainte d'aggraver l'état local.

Mais la biopsie gingivale (pratiquée par le Dr. Bocquet) montre une prolifération conjonctive d'aspect fasciculaire, dissociant les fibres nerveuses, et évoquant l'aspect histologique de la neurofibromatose.

En résumé, le syndrome hémihypertrophie faciale gauche et buphtalmie homolatérale, que présente l'enfant Fou.... J.P. peut être rattaché à la Neurofibromatose de Recklinghausen :

- Si la plupart des examens complémentaires pratiqués sont négatifs, ou sans valeur d'orientation étiologique, l'examen anatomopathologique et l'existence chez la mère de l'enfant d'une maladie de Recklinghausen cutanée avec peut-être symptomatologie nerveuse dépendante, constituent deux arguments déterminants du diagnostic, et permettent d'affirmer que le syndrome observé chez l'enfant est provoqué par la Neurofibromatose.

OBSERVATION N° 3.- Sachsalber (1897)

Enquête familiale : Néant

La fillette âgée de 7 ans est amenée à la consultation pour une buphtalmie et une hémihypertrophie faciale gauches, constatées dès la naissance.

Elle présente à l'examen

- une hypertrophie de l'orbite, de la région fronto-temporale, de la paupière supérieure et inférieure, de la racine du nez et de la lèvre supérieure.
- On note deux solutions de continuité dans la partie externe de l'orbite, à la jonction du frontal et du temporal.
- L'hypertrophie est à la fois osseuse et cutanée, la peau est de consistance pâteuse, mollassse avec, dans l'épaisseur, des cordons indurés.
- Il n'existe pas de malformations associées.
- Depuis la naissance, la malformation a évolué progressivement, mais lentement.
- La vision, d'abord normale, baisse progressivement. L'enfant devient aveugle. L'oeil est énucléé.
- L'examen anatomo-pathologique montre un neurome des nerfs ciliaires.

OBSERVATION N° 4.- Snell et Collins (1903)

Enquête familiale : Néant

Le jeune garçon, âgé de 7 ans, est conduit à l'Hôpital Royal de Sheffield, pour une buphtalmie et hémihypertrophie faciale gauches, congénitales.

Le détail des lésions est le suivant :

- hypertrophie de l'orbite, de la région frontale et temporale,
des paupières supérieure et inférieure, du maxillaire supérieur.
- L'hypertrophie est à la fois cutanée et osseuse
- La peau présente une tumeur élastique, dans laquelle on perçoit des cordons indurés.

Le syndrome s'est aggravé progressivement depuis la naissance ;
l'œil est énucléé.

Il n'existe pas de malformations associées.

Le diagnostic repose sur l'examen histologique : neurome plexiforme de la paupière supérieure (Dr. Collins).

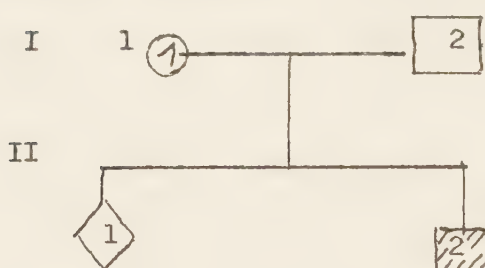
Les reproductions photographiques ne laissent aucun doute sur l'existence de l'hémihypertrophie faciale.

OBSERVATION N° 5.- Siegrist (1905)

Michelsohn et Rabinowitsch (1906)

Enquête familiale

Légende



- | | | |
|-----------------|---|---|
| I ₁ | } | parents non examinés |
| I ₂ | | |
| II ₁ | | enfant 4 ans, bien portant |
| II ₂ | | enfant 15 mois (hémihypertrophie faciale) |

Le jeune garçon, 15 mois

présentait, simplement à l'âge de 5 semaines, une augmentation de volume de la paupière supérieure gauche.

Lors de l'examen, on note une buphtalmie et une hémihypertrophie faciale gauches ; l'hypertrophie intéresse la paupière supérieure et inférieure, l'orbite, la région temporale et la joue.

La consistance de la peau est molle et élastique.

La palpation met en évidence une solution de continuité dans la partie externe de l'orbite.

Le syndrome a évolué rapidement, puisqu'en un an, d'une simple hypertrophie de la paupière supérieure, on est passé à une véritable hypertrophie de l'hémiface.

Il n'existe pas de malformations associées.

Devant l'aspect monstrueux de l'enfant, craignant une tumeur mali-

gne, l'auteur pratique l'énucléation.

L'examen anatomo-pathologique montre un névrome plexiforme typique de la paupière. (C'est l'extension de ce névrome de la paupière à la face qui a créé le tableau de l'hémihypertrophie faciale).

OBSERVATION N° 6 .-

Sutherland et Mayou (1907)

Enquête familiale



Légende

- I₁ pigmentation abdominale non fibromateuse
- I₂ pigmentation abdominale non fibromateuse
- II garçon, 6 ans, atteint d'hémihypertrophie faciale

Le jeune garçon, 6 ans

présente une buphtalmie et une hémihypertrophie faciales droites ; ces troubles ont été constatés vers l'âge de trois ans environ. Dès la naissance, existait une pigmentation abdominale, irrégulière, dont les caractères ne sont pas précisés ; vers six mois sont apparus plusieurs petits nodules sur le dos et à l'angle externe de l'oeil droit.

A l'examen, on note une hémihypertrophie faciale droite, osseuse et cutanée, une orbite agrandie, une paupière supérieure et inférieure hypertrophiées.

Dans la région pariétale droite existe une masse mollassse ; la troi-

sième branche du trijumeau présente une dureté ligneuse, "ramifications nerveuses semblables à des cordes".

A ce syndrome, qui s'est aggravé progressivement, s'associent une scoliose et un thorax en bréchet.

Les auteurs concluent au diagnostic de neurofibromatose atteignant les branches du trijumeau.

OBSERVATION N° 7 .- Von Michel (1907)

Enquête familiale : Néant

L'observation ne mentionne pas l'âge, ni le sexe, ni le côté atteint.

L'hémihypertrophie faciale globale et la buphtalmie homolatérale ont été constatées à la naissance.

Le diagnostic a été établi par l'examen histologique qui montre un névrome plexiforme.

OBSERVATION N° 8 Cabannes (1909)

Enquête familiale

Légende



I ₁	bien portant
I ₂	myope
II	fille 6 ans atteinte de maladie de Recklinghausen

La fillette âgée de 6 ans

Présentait déjà à la naissance une buphtalmie et une hémihypertrophie faciale droites.

Lors de l'examen, on note une hypertrophie des paupières supérieure et inférieure droites ; l'hypertrophie intéresse la région frontale et temporale externe, l'orbite, le maxillaire supérieur, l'aile du nez, la lèvre supérieure, les gencives ; l'hémilangue droite est plus épaisse. L'hypertrophie est à la fois cutanée et osseuse.

Le syndrome s'est aggravé progressivement depuis la naissance.

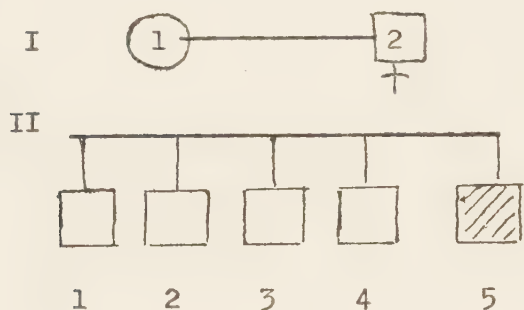
Il s'y associe un angiome temporal profond homolatéral, et des taches cutanées "café au lait" disséminées sur le corps.

L'oeil, qui a grossi progressivement, est aveugle ; il est énucléé.

Si l'examen histologique ne montre aucune anomalie, l'existence des taches cutanées "café au lait" permet de rattacher le syndrome à la maladie de Recklinghausen, malgré l'existence de l'angiome temporal.

Enquête familiale

Légende



- I₁ père bien portant
- I₂ mère morte jeune cause non précisée
- II₁ } frères en bonne santé
- II₂ }
- II₃ }
- II₄ }
- II₅ garçon 8 ans, atteint de buphtalmie

Le jeune garçon de 8 ans

est amené en consultation pour une buphtalmie et hypertrophie faciale gauches, constatées vers l'âge de 3 ans.

Ces phénomènes se sont progressivement aggravés pour aboutir à une hypertrophie importante à la fois cutanée et osseuse, intéressant les paupières supérieure et inférieure, l'orbite, le front, la joue, l'aile du nez la lèvre supérieure.

L'examen clinique décèle une solution de continuité dans le pourtour de l'orbite, et plusieurs lacunes osseuses crâniennes.

Si l'existence d'une pigmentation diffuse de la peau dont les carac-

tères ne sont pas précisés ne permet pas d'affirmer le diagnostic de maladie de Recklinghausen, la présence de cordons indurés dans la peau du visage conduit à faire pratiquer un prélèvement : l'examen histologique montre un névrome plexiforme typique.

OBSERVATION N° 10 Weinstein (1909)

Enquête familiale Néant

Le jeune homme, 16 ans,

présentait à la naissance une buphtalmie gauche, et une hypertrophie isolée de la paupière supérieure. L'oeil a grossi progressivement, l'hypertrophie s'est étendue à la région temporale gauche.

Il n'existe aucune malformation associée.

Le diagnostic repose sur l'examen histologique, qui montre un neurofibrome typique.

OBSERVATION N° 11 Pomplun (1921)

Enquête familiale Néant

Le jeune garçon, 4 ans,

présente une buphtalmie et une hémihypertrophie faciale droites, dont la date d'apparition n'est pas signalée, mais qui s'accroît progressivement. L'hypertrophie porte sur la paupière supérieure, l'orbite, la

région fronto-temporale, et l'aile du nez.

Il n'existe pas de malformations associées.

L'examen anatomo-pathologique d'un fragment de peau prélevé au niveau de la paupière supérieure et du front montre une neurofibromatose typique.

OBSERVATION N° 12

Vogt (1924)

Enquête familiale

Néant

Une femme, 33 ans

vient consulter pour une buphtalmie et hémihypertrophie faciale droites, constatées dès la plus "tendre enfance". L'examen montre une hypertrophie du front, de l'orbite, des paupières supérieure et inférieure, du malaire, du maxillaire supérieur et de la joue.

Il s'y associe un syndrome "acromégaloïde" de l'hémicorps droit, hypertrophie de la main et du pied droits.

Le syndrome buphtalmie et hypertrophie s'est accentué progressivement ; l'existence d'un glaucome conduit à l'énucléation.

Le diagnostic est établi par l'examen anatomo-pathologique de la paupière supérieure, qui montre un neurofibrome.

Les radiographies pratiquées confirment l'hypertrophie osseuse, elles

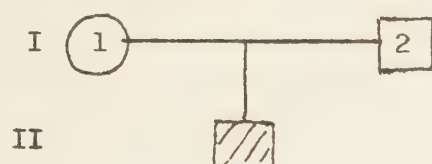
révèlent un élargissement de la selle turcique.

Selon Vogt il existe une relation certaine entre l'élargissement de la selle turcique, le syndrome acromégaloïde et l'éléphantiasis de la paupière mais, dit-il "nous ne saurions comment l'expliquer".

OBSERVATION N° 13

Wiener (1925)

Enquête familiale



Légende

- | | |
|----------------|------------------------------|
| I ₁ | bien portant |
| I ₂ | bien portant |
| II | garçon, 2 ans, maladie de R. |

L'enfant, un garçon de 2 ans,

est amené en consultation pour **buphtalmie** et hémihypertrophie faciale gauches, qui avaient été constatées à la naissance. Ces phénomènes se sont aggravés progressivement et à l'examen, on note une hypertrophie de l'orbite, du front, de la paupière supérieure et inférieure, du malaire, du maxillaire supérieur, et des téguments sus-jacents, du palais.

L'oeil gauche est aveugle, l'énucléation est pratiquée. Sur le corps existent deux taches pigmentaires, dans l'aîne et la région sus-claviculaire; les caractères n'en sont pas précisés.

Le diagnostic de maladie de Recklinghausen repose sur la constatation dans la peau du visage de cordons ligneux formés par le trijumeau, l'examen anatomo-pathologique établissant la preuve de la neurofibromatose.

OBSERVATION N° 14

Hudson (1925)

Enquête familiale

Néant

L'homme, 24 ans,

présente une buphtalmie et une hémihypertrophie faciale homolatérale avec un "état de neurofibromatose du trijumeau".

L'auteur ne mentionne pas le côté atteint, ni l'âge de constatation des signes ; il ne signale pas de malformations associées, et ne précise pas l'allure évolutive du syndrome.

Le diagnostic repose sur la neurofibromatose du trijumeau ; l'examen ~~anatomo~~-pathologique de l'oeil buphtalme a montré une anomalie de développement de l'angle de la chambre antérieure. (Treacher Collins).

OBSERVATION N° 15

Metzger (1925)

Enquête familiale

Néant

L'auteur ne mentionne ni l'âge, ni le sexe, ni le côté atteint. L'âge de constatation des signes n'est pas signalé.

Il s'agit d'une buphtalmie et d'une hémihypertrophie faciale, l'hypertrophie portant sur la région palpébro-temporale.

Il s'y associe un syndrome acromégaloïde, et un élargissement de la selle turcique constaté par l'examen radiographique.

Enquête familiale

L'auteur signale seulement qu'il n'existe aucune maladie familiale notable.

La jeune femme, 23 ans,

présente une buphtalmie et une hémihypertrophie faciale gauches, d'évolution progressive. Vers 3 mois, l'attention a été attirée par l'existence d'un "voile" sur l'oeil gauche de l'enfant.

L'examen ophtalmologique a montré un glaucome. Puis sont apparus la buphtalmie et l'hémihypertrophie faciale ; à l'examen, hypertrophie de l'orbite avec irrégularité, exostoses du pourtour osseux de l'orbite, hypertrophie du front, du maxillaire supérieur, de l'aile du nez. La peau est également intéressée par le processus hypertrophique.

Chez cette jeune fille, les signes cutanés de la maladie de Recklinghausen ont fait leur apparition à la puberté : nodules abdominaux et des extrémités.

L'examen histologique, portant sur les nodules et sur la peau de la paupière supérieure, confirme le diagnostic de neurofibromatose.

Les radiographies du crâne affirment l'hypertrophie osseuse, et révèle un élargissement de la selle turcique.

Cet élargissement peut sans doute résulter, dit l'auteur, de l'asymétrie faciale provoquée par la maladie de Recklinghausen, mais l'hypophyse montre souvent des modifications dans le cas de la fibromatose commune, et il semble bien que l'existence d'un éléphantiasis de la paupière supérieure et d'un élargissement de la selle turcique ne soit pas une simple coïncidence.

OBSERVATION N° 17

Auguschewitsch (1929)

Enquête familiale

Néant

La jeune femme, 19 ans,

vient consulter pour buphtalmie et hémihypertrophie faciale gauches. L'hypertrophie, qui a débuté vers l'âge de 3 ans, atteint la paupière supérieure, l'orbite, le front, le maxillaire supérieur et le palais, la lèvre supérieure. Elle est à la fois cutanée et osseuse. La peau est molle, pâteuse, avec des cordons indurés dans la région frontale. On note l'existence sur l'hémiface hypertrophiée d'une pilosité marquée, et l'association d'une hypertrophie de la partie supérieure de la cuisse gauche, de la peau de la jambe et du pied gauches. La buphtalmie et l'hémihypertrophie faciale ont progressé depuis l'enfance.

Le diagnostic repose sur l'examen anatomo-pathologique qui montre un neurofibrome de la peau de la région frontale.

Les radiographies du crâne révélant un élargissement de la selle turcique, l'auteur fait le rapprochement avec le syndrome d'hémia~~cro~~mégalie.

OBSERVATION N° 18

Terrien, Chavany et Veil (1931)

Enquête familiale

Néant

La jeune fille, 20 ans,

présente une buphtalmie et une hémihypertrophie faciale gauches. Les signes oculaires sont apparus vers 4 ans. A l'examen, les paupières, le front, la joue, l'aile gauche du nez, la lèvre supérieure et l'hémilangue gauche sont hypertrophiés.

Les radiographies confirment l'hypertrophie osseuse de la région fronto-orbitaire ; la selle turcique est normale.

Le syndrome s'est progressivement accru depuis l'âge de 4 ans.

L'existence de taches "café au lait" caractéristiques, en l'absence d'un examen histologique, permet de poser le diagnostic de maladie de Recklinghausen.

Enquête familiale

L'auteur signale qu'il n'existe dans la famille aucun cas semblable et que les parents ne sont pas consanguins.

Il s'agit d'un homme de 32 ans

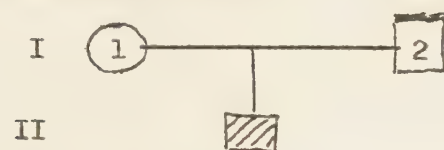
qui vient consulter pour buphtalmie et hémihypertrophie faciale droites. Le syndrome a été constaté pour la première fois vers l'âge de 3 ans. L'hypertrophie intéresse l'orbite, la région temporale et l'occiput du même côté ; les téguments sus-jacents sont également hypertrophiés.

L'évolution s'est faite dans le sens d'une aggravation depuis l'enfance. L'homme est porteur d'une cyphose.

Les radiographies objectivent l'hypertrophie des os, confirment l'existence d'une lacune osseuse occipitale déjà perceptible à la palpation la selle turcique est normale.

Il n'a pas été pratiqué d'examen histologique, mais le diagnostic de maladie de Recklinghausen est autorisé par la présence chez le malade de taches cutanées "café au lait" typiques, et l'existence de nodules sous-cutanés.

Enquête familiale



Légende

I₁ et I₂ parents bien portants

II garçon, 4 ans, maladie de R.

Le jeune garçon, 4 ans

est amené par ses parents pour buphtalmie et hémihypertrophie faciale gauches congénitales.

L'hypertrophie intéresse les paupières, l'orbite, le maxillaire supérieur, l'oreille gauche et l'aile gauche du nez.

Les radiographies objectivent l'élargissement des os de l'hémiface gauche ; la selle turcique est normale.

Si l'existence de grains couleur porto disséminés sur le tronc n'est pas évocatrice de la maladie de Recklinghausen, l'examen histologique lui, permet d'affirmer : neurofibromatose.

Enquête familiale

Les auteurs écrivent : "Des antécédents familiaux, il y a simplement à retenir que la mère, la grand'mère maternelle, et la sœur aînée, présentent quelques naevi télongiectasiques au niveau du visage".

La fillette, 21 mois

présente une buphtalmie et une hémihypertrophie faciale gauches congénitales.

La région temporale, l'orbite, les paupières, la joue, l'aile gauche du nez, le maxillaire supérieur, la lèvre supérieure sont hypertrophiés. Le syndrome s'est progressivement aggravé depuis la naissance.

Les radiographies pratiquées confirment la participation osseuse ; les photographies sont caractéristiques.

Le diagnostic de maladie de Recklinghausen est étayé par l'examen clinique, taches "café au lait" au niveau du tronc, et l'examen histologique névrome plexiforme des paupières.

ETUDE CLINIQUE DE LA FORME A TYPE D'HEMIHYPERTROPHIE FACIALE ET

BUPHTALMIE DANS LA MALADIE DE RECKLINGHAUSEN

De l'étude des 19 observations publiées dans la littérature, auxquelles nous avons ajouté la nôtre, nous allons essayé de dégager les éléments d'un diagnostic clinique de cette curieuse association.

1°) FREQUENCE

Tandis que la maladie de Recklinghausen est relativement fréquente et frappe un individu sur cent (Charleux) la forme faciale est rare, puisque nous n'avons pu retrouver, dans toute la littérature, que dix neuf observations.

Le diagnostic d'un tel syndrome est parfois difficile, et l'on peut considérer qu'un certain nombre d'observations ont été publiées sous une autre rubrique. En effet, l'aspect même de ces patients est assez marqué pour attirer le regard de l'observateur. Il existe, certes, dans la littérature, un certain nombre d'observations comparables, mais elles ont été rapportées à une cause connue ou n'ont pas été rattachées à la maladie de Recklinghausen, ou sont restées sans étiologie.

Cependant, il est permis de conclure que cette forme particulière de la neurofibromatose est rare, aussi bien, dans le cadre des autres malforma-

tions, que dans le cadre de la maladie de Recklinghausen, et si l'on tient pour assuré le chiffre de un million de maladies de Recklinghausen donné par Charleux, la fréquence paraît être de 1/50.000.

En fait, le chiffre de un million donné par Charleux représente l'ensemble des observations publiées depuis que la maladie de Recklinghausen est connue. Il groupe des observations diverses recueillies dans les races diverses. Il faudrait, pour établir un pourcentage plus exact de la forme "hémihypertrophie faciale" par rapport à l'ensemble des maladies de Recklinghausen, étudier un groupe déterminé dans un temps déterminé, suffisamment long. Il nous est donc possible seulement d'écrire que le syndrome hémihypertrophie faciale et buphtalmie est très rare, sans pouvoir citer un chiffre de fréquence réellement valable.

2°) Répartition selon le sexe

La lecture du tableau montre que sur vingt observations, que nous avons pu retrouver, onze fois il s'agit d'un individu du sexe masculin, sept fois il s'agit de malade du sexe féminin. Deux fois, le sexe n'a pas été précisé. Cette apparente prédominance masculine n'est cependant pas interprétable en raison même de la faiblesse des chiffres. Il est plus logique de conclure que la maladie frappe indifféremment l'un ou l'autre sexe.

3°) Répartition selon l'âge

Sur dix-sept observations dans lesquelles l'âge d'apparition des troubles est mentionné, neuf fois la malformation est notée à la naissance

trois fois dans les premiers mois de la vie, quatre fois à trois ans et une fois à quatre ans. Si l'on a la notion qu'il s'agit d'une maladie évolutive la simple lecture des chiffres montre que la malformation existait vraisemblablement à la naissance, à un degré qui n'a pas attiré l'attention des parents.

En effet, si l'on prend en considération l'âge auquel les malades ont été examinés pour la première fois, l'éventail des âges s'ouvre largement, de 15 jours, dans notre observation, à 33 ans dans celle de Vogt.

4°) Répartition suivant le côté atteint

On ne peut manquer de s'étonner en constatant que sur les dix-sept observations, où l'on mentionne, le côté atteint, douze fois le côté gauche est en cause et seulement cinq fois le côté droit. Là encore, étant donné le nombre restreint des cas rattachés à la maladie de Recklinghausen, on ne peut tirer de conclusion valable. Sans doute s'agit-il d'un hasard, aucune explication plausible ne pouvant éclairer ce fait.

Signes qui amènent le malade à consulter

L'étude des différentes observations, que nous avons recueillies montre que ce sont essentiellement les signes oculaires qui amènent à la consultation les malades atteints d'hémihypertrophie faciale et de buphtalmie.

- La buphtalmie constitue, de façon constante, le premier élément en date du syndrome, et c'est l'existence de l'augmentation du volume de l'oeil

qui inquiète les parents, ou le malade lui-même.

- Secondairement, ce sont les modifications de la vision de cet oeil de taille anormale qui motivent l'examen clinique :

- douleurs oculaires (1 cas mentionné)
- omblyopie (13 cas)

- Quant à l'évolutivité du syndrome, notée dans dix-sept observations elle est sans doute, elle aussi, un élément déterminant, qui amène les malades à consulter le médecin. La progression des phénomènes, plus ou moins rapide suivant les patients, explique sans doute la diversité des âges auxquels les malades sont examinés pour la première fois.

Description clinique du syndrome buphtalmie et hémihypertrophie faciale homolatérale.

Nous allons essayer de tracer un tableau clinique du syndrome, en nous basant sur l'étude des cas publiés jusqu'à ce jour.

Rappelons que le syndrome est peu fréquent, compte tenu des cas qui n'ont pas été rattachés à la maladie de Recklinghausen, qu'il est toujours d'apparition précoce, très souvent à la naissance, et qu'il semble frapper l'un ou l'autre sexe avec une égale fréquence. L'atteinte faciale gauche paraît plus fréquente que la droite.

BUPHTALMIE

C'est, nous l'avons dit, l'élément le plus précoce du syndrome, celui qui inquiète le premier le malade ou son entourage, et motive le premier examen clinique.

L'oeil est énorme, distendu, d'un volume nettement accru par rapport au volume de l'oeil opposé, saillant, protrus.

La fente palpébrale est élargie, et les paupières fermées recouvrent incomplètement le globe ; cet aspect rappelle celui que réalise la paralysie faciale (signe de Charles Bell).

La cornée, augmentée de diamètre, transparente ou opaque, laisse apercevoir une chambre antérieure profonde, et une pupille généralement dilatée.

La tension oculaire est très souvent marquée au doigt, et laisse présumer l'existence d'une hypertonie.

Les paupières épaissies révèlent à la palpation l'existence de nodules ou de cordons indurés de taille variable, dont la présence fait soupçonner l'existence d'un névrome plexiforme, mais dont l'absence ne permet en rien d'infirmier le diagnostic.

Le malade signale parfois l'existence de troubles oculaires : douleurs, troubles de la vision à type d'amblyopie ou de vision floue.

L'HEMIHYPERTROPHIE FACIALE HOMOLATERALE

Dans sa forme complète, le syndrome réalise une atteinte portant sur :

- la région frontale
- la région temporale
- et le massif facial moyen, respectant le maxillaire inférieur, le pariétal, l'occipital.

L'hypertrophie porte à la fois sur le squelette et les téguments

donnant à la face un aspect monstrueux, où semble culminer un oeil cyclopéen.

- Les os sont plus saillants que du côté opposé, situés sur un plan plus antérieur ; la face est élargie, le maxillaire supérieur descend plus bas que du côté opposé.

La palpation objective l'agrandissement de l'orbite, et parfois la présence de solutions de continuités. Les proéminences osseuses se révèlent plus ou moins régulières, parfois hérissées d'aspérités, bosselées, lacunaires.

- Les téguments épaissis, de consistance élastique, ou molle, pâteuse, généralement de teinte normale, laissent percevoir parfois des nodules ou des cordons fibromateux, dont l'existence fait évoquer une neurofibromatose.

A l'hypertrophie frontale, temporale, maxillaire supérieure, s'associe l'hypertrophie nasale unilatérale, aile du nez hypertrophiée, abaissement du pli naso-génien, et l'abaissement de la commissure labiale du côté atteint,

réalisant l'aspect d'une paralysie faciale, tableau pseudo-paralytique puisque les mouvements, la mimique sont absolument normaux.

Examens complémentaires

Malgré leur nombre multiplié ces dernières années, ils ne nous apportent malheureusement que peu d'éléments.

I.- EXAMENS RADIOLOGIQUES

Les observations, où les documents radiologiques sont utilisables, sont évidemment peu nombreuses puisque huit observations sont antérieures à 1910. Quatre observations sont antérieures à 1925 et jusqu'à cette époque l'appareillage radiographique n'était pas courant dans les services hospitaliers ; aussi, une seule d'entre elles (François 1956) comporte des documents utilisables.

Les huit observations postérieures sont toutes accompagnées d'une documentation iconographique ou d'une description radiologique. C'est à l'aide de ces huit documents que nous avons essayé d'ébaucher une étude radiologique :

- Le côté atteint est plus large, plus proéminent que le côté sain.
- Il existe parfois des solutions de continuité dans la paroi orbitaire, et des lacunes osseuses au niveau du frontal, du temporal ou du pariétal.
- On note l'existence d'un agrandissement osseux de l'orbite, dont le pourtour peut être aminci ou épaissi, la possibilité d'un sou-

lèvement de la partie postérieure du toit orbitaire, et l'élargissement du canal optique.

- L'atteinte osseuse est quelquefois du type hypertrophique, le plus souvent du type atrophique.
- Les os de la base du crâne peuvent être intéressés par le processus : dans ces cas, on note un élargissement des trous de la base.

Contrairement à ce que ferait soupçonner l'aspect de ces malades, les clichés objectivent un amincissement des os ; la texture osseuse est toujours conservée ; l'amincissement de la corticale est plus souvent signalé que son épaissement. Enfin, les radiographies apportent des éléments négatifs, mais de valeur :

il n'existe pas de calcifications suprasellaires ou sellaires, ni de rupture de la corticale, ou de signes pouvant faire évoquer une tumeur maligne locale.

Les aspects que prend la selle turcique méritent d'être signalés et discutés : dans quatre cas (Vogt, Metzger, Mintschewa et Auguschewitsch), on note l'existence d'un agrandissement de la selle turcique. Dans cinq cas, les auteurs la considèrent comme normale. Dans aucune de ces observations l'aspect radiologique n'est celui que pourrait donner une tumeur intrasellaire. Il semble donc que si l'on tient compte des variations individuelles du volume de la selle, la majorité des observations comportent une image radiologique normale.

II.- L'ARTERIOGRAPHIE CEREBRALE.-

Dans ce domaine, nous manquons de documents.

Dans l'observation N° 1, l'artériographie est normale. Ce seul document est évidemment insuffisant pour affirmer l'intégrité des vaisseaux cérébraux dans tous les cas.

III.- L'ENCEPHALOGRAPHIE GAZEUSE (pratiquée après examen du fond d'oeil pour éliminer une éventuelle tumeur) nous paraît mériter une place de choix dans les examens complémentaires dont sont justiciables ces malades. En effet, visualisant les ventricules et les sillons cérébraux, elle permettra de se faire une opinion sur l'éventuelle existence d'une hémihypertrophie cérébrale. Cet examen n'a jamais été réalisé à notre connaissance, sauf dans notre observation où les résultats négatifs ne permettent pas de généraliser aux autres cas publiés.

IV.- L'ELECTRO-ENCEPHALO-GRAMME

a été pratiqué une seule fois (dans le cas que nous avons étudié) il était normal. Le psychisme de ces malades est d'ailleurs habituellement normal.

V.- LES EXAMENS DE SPECIALISTES sont nécessaires pour compléter l'étude de ces malades :

- A.- Examen ophtalmologique
- B.- Examen oto-rhino-laryngologique
- C.- Examen stomatologique

A.- L'EXAMEN OPHTALMOLOGIQUE

prend une place prépondérante dans l'examen de ces sujets. En effet s'il est aisé, pour le médecin généraliste de noter l'existence d'un gros oeil plus ou moins recouvert par les paupières, s'il lui est facile de remarquer la distension cornéenne, l'agrandissement de la chambre antérieure de l'oeil, l'état de l'iris, c'est au spécialiste ophtalmologiste qu'il appartient de faire le bilan oculaire. Le problème est dominé par l'existence du glaucome infantile, la majorité des observations concernant des enfants, et par sa sévérité pronostique.

Le glaucome infantile est caractérisé par quatre signes cardinaux :

- 1) l'hypertonie oculaire
- 2) la distension du globe
- 3) l'existence de vergetures Descemetiques
- 4) et d'anomalies de l'angle irido-cornéen
 - présence de tissu mésenchymateux anormal
 - absence ou imperforation du canal de Schlemm.

C'est dire l'importance de l'examen ophtalmologique complet :

- mesure de la tension oculaire
- examen du fond d'oeil
- gonioscopie, qui seule permet de visualiser l'angle irido-cornéen, l'existence d'anomalie de l'angle conditionnant la conduite à tenir, mais nous y reviendrons au chapitre thérapeutique.

B.- L'EXAMEN OTO-RHINO-LARYNGOLOGIQUE

va confirmer l'existence de la participation maxillaire supérieure osseuse et muqueuse au syndrome buphtalmie et hémihypertrophie faciale.

Il va mettre en évidence une hypertrophie possible des cornets, et l'intégrité de la fonction auditive.

C.- L'EXAMEN STOMATOLOGIQUE

nécessaire dans l'étude complète de ces malades, ne retrouve généralement aucune anomalie dentaire. Les dents sont normales, dans leur date d'éruption, leur forme, leur aspect, leur nombre. Seule leur implantation est différente de celle du côté opposé ; elle est plus espacée, à cause de l'hypertrophie maxillaire. L'articulé dentaire n'est pas respecté.

VI.- DIAGNOSTIC POSITIF

S'il est facile d'affirmer l'existence de l'hémihypertrophie faciale s'il est facile de faire confirmer par le spécialiste l'existence et la gravité des lésions oculaires, il est souvent plus difficile de rattacher ce syndrome à la maladie de Recklinghausen. Trois éléments cependant permettent de résoudre ce problème :

- a) l'existence chez le sujet de signes propres de la maladie de Recklinghausen
- b) l'enquête familiale
- c) l'examen histologique

a) L'existence chez le sujet de signes propres de la maladie de Recklinghausen

Nous avons vu que les signes caractéristiques de la neurofibromatose comportaient trois éléments :

- les taches cutanées "café au lait".
- les tumeurs cutanées intra-dermiques à type de molluscum pendulum
- les tumeurs nerveuses périphériques, sous-cutanées, sur le trajet des nerfs spinaux.

Nous ne reprendrons pas la description de la maladie de Recklinghausen dans sa forme classique, mais nous insistons sur l'importance des formes frustes, où les taches café au lait sont souvent le seul élément diagnostic clinique. Nous rappelons que ces taches peuvent être très peu nombreuses et que la présence d'une seule de ces taches est suffisante pour affirmer le diagnostic. C'est dire l'importance d'un examen clinique très complet.

b) L'enquête familiale

est indispensable pour étayer le diagnostic de neurofibromatose. En effet, nous savons que les éléments caractéristiques de la maladie peuvent tarder à faire leur apparition ; mais la découverte, par l'enquête familiale, interrogatoire et examen clinique systématique, chez un des parents de l'enfant, ou dans sa fratrie d'un des éléments de la maladie de Recklinghausen constitue un argument formel pour le diagnostic étiologique des signes, que présente le malade lui-même.

c) L'examen histologique

constitue un argument de première importance pour le diagnostic de la maladie de Recklinghausen. Là même où les signes cliniques manquent ou ne sont pas encore apparus, il est suffisant pour établir le diagnostic.

Pour avoir toute sa valeur, le prélèvement doit être pratiqué dans la zone la première atteinte par le processus évolutif, les paupières dans la plupart des cas, et assez profondément, ou bien dirigé par la perception d'un nodule ou d'un cordon sous-cutané, lorsqu'ils existent.

L'examen histologique révèle la présence dans les tissus atteints du névrome plexiforme, caractéristique de la maladie de Recklinghausen :

- simple épaissement de la paupière supérieure, de consistance fibreuse ou molle, dans la forme fruste,
- il se présente, dans la forme typique comme une masse étendue aux régions voisines (front, tempe, joue, orbite) dans laquelle on perçoit un véritable paquet de ficelles, de cordons et de nodules.

L'examen microscopique met en évidence la prolifération conjonctive peu vascularisée, et la dissociation des filets nerveux par ce conjonctif néo-formé.

Dans les cas où l'énucléation de l'oeil buphtalme a dû être pratiquée, l'examen histo-pathologique a montré généralement :

- 1) une hypertrophie des nerfs ciliaires

- 2) un épaississement diffus de la choroïde par hypertrophie du tissu conjonctif (Sachsalber, Collins) et prolifération des chromatophores (Murakami, Collins et Batten, Wiener)
- 3) des nodules formés par des fibres nerveuses enchevêtrées autour desquels on observe une accumulation de petites cellules ovaires (Collins)

VII.- EVOLUTION

Ainsi définie par une atteinte oculaire et faciale associée ou non à d'autres éléments de la neurofibromatose, l'hémihypertrophie faciale de la maladie de Recklinghausen garde une allure évolutive et grave. Tous les auteurs sont d'accord pour signaler que la formation s'aggrave mais lentement avec l'âge. Le préjudice esthétique et psychique est important. Cependant la gravité de la maladie est déterminée par l'atteinte oculaire. Parmi les vingt observations publiées, on relève l'existence de 13 cas d'amblyopie progressive ; 7 cas ont nécessité une énucléation.

D'autre part, on ne peut oublier que la dégénérescence sarcomateuse, bien qu'exceptionnelle, est une des complications possibles de la maladie de Recklinghausen.

FORMES CLINIQUES ET MALFORMATIONS ASSOCIEES

Nous n'insisterons pas sur les divers modalités cliniques que peut présenter ce syndrome suivant la prédominance des lésions à l'étage supérieur, moyen ou inférieur du visage, suivant l'allure évolutive et les complications oculaires, suivant l'association avec les autres éléments de la maladie de Recklinghausen.

Il semble plus intéressant d'étudier l'association possible avec d'autres malformations.

Banale et de peu d'intérêt, est l'association avec les malformations thoraciques, thorax en bréchet et cyphose, respectivement signalées par Sutherland et Mayou, et Parkes-Weber et Bode.

Plus intéressantes sont les deux autres associations que nous avons relevées :

- Cabannes signale un angiome temporal profond de l'hémiface atteinte
- Vogt, Metzger et Auguschewitsch rapportent chacun un cas, qui associe l'hémihypertrophie faciale à un syndrome acromégaloïde ; s'agit-il d'une association fortuite ; est-il permis, au contraire de supposer que la même étiologie peut être incriminée dans la détermination de ces syndrômes plus complexes ? La seconde hypothèse nous paraît plus séduisante, mais nous devons reconnaître qu'il existe bien peu d'arguments réels pour la confirmer.

La maladie de Recklinghausen peut être associée à de nombreuses autres malformations, vertébrales, thoraciques, déformations des membres, mais dans les vingt cas de notre étude, nous n'avons trouvé aucun autre cas de malformation associée.

DIAGNOSTIC DIFFERENTIEL

Devant l'aspect très particulier présenté par les malades atteints de buphtalmie et d'hémihypertrophie faciale homolatérale, il est assez facile d'éliminer :

- un oedème localisé
- un myxoedème
- un goître exophtalmique
- une tumeur rétro-orbitaire
- une acromégalie

dont nous ne rappellerons pas ici les signes bien connus.

Moins fréquents et pouvant prêter à discussion sont les syndrômes suivants :

- maladie d'Apert-Crouzon
- hypertélorisme, caractérisé surtout par l'écartement excessif des globes oculaires, une brachicéphalie et diverses dystrophies faciales dont l'individualité est mise en doute par Leriche en 1940.
- léontiasis ossea, réalisé par une hyperostose diffuse bilatérale

plus ou moins symétrique, qui débute et prédomine dans les os du crâne et de la face, à laquelle elle donne un aspect typique de faciès léonin.

- et dysostose mandibulo-faciale de Franceschetti et Klein, caractérisée par une obliquité antimongoloïde de la fente palpébrale avec colobome, une hypoplasie des os du visage, principalement du malaire et du maxillaire inférieur avec micrognathie, des malformations de l'oreille externe, et parfois de l'oreille moyenne et interne.

En réalité, deux diagnostics surtout peuvent se discuter :

- la sclérose tubéreuse de Bourneville
- la neuro-angiomatose encéphalo-faciale

a) La sclérose tubéreuse de Bourneville

caractérisée par une gliomatose diffuse ou circonscrite, tumorale, des circonvolutions, responsable d'une riche symptomatologie nerveuse (arriération mentale, troubles psychiques, épilepsie, paralysie, etc...), maladie souvent familiale. Aux signes nerveux, s'ajoutent les tumeurs de la rétine juxtapapillaires, signalées par Van der Hoeve, les manifestations cutanées à type d'adénomes sébacés de Pringle (avec angiome), de Balzer, Ménétrier, Hallopeau, qui affectent les plis naso-géniens, et les régions centro-faciales et aussi les tumeurs de Koenen, molles, rouges, dans les limbes inguéaux.

b) La neuro-angiomatose encéphalo-faciale

C'est surtout Larmande en 1948 qui a insisté sur les caractères clini-

ques et radiologiques de l'hémihypertrophie faciale dans cette maladie. Cliniquement, cette hypertrophie n'intéresse qu'une hémiface, sans déborder la ligne médiane. Elle peut rester limitée à un segment du visage. Elle est régulière, intéresse le squelette autant que les tissus mous ; le degré d'atteinte est variable. Radiologiquement, elle s'accompagne d'une dilatation du sinus frontal et du sinus maxillaire, avec parfois épaissement osseux ; quelquefois existent des calcifications cérébrales.

La sclérose tubéreuse de Bourneville et la neuro-angiomatose encéphalo-faciale peuvent réaliser un tableau clinique identique à celui que nous avons décrit, et le diagnostic est beaucoup plus un diagnostic étiologique que différentiel.

PHYSIO-PATHOLOGIE

A. LES MALFORMATIONS OCULAIRES

- Rappelons tout d'abord qu'une buphtalmie peut exister, sans glaucome

- Le glaucome infantile peut s'expliquer de deux manières différentes : nous savons que l'humeur aqueuse produite au niveau du corps ciliaire voit une partie de son volume éliminée au niveau de l'angle irido-cornéen, à travers le trabéculum, dans le canal de Schlemm, puis dans les veines aqueuses, et enfin les veines épisclérales. Il ressort de ce rappel physiologique que toute augmentation de la production de l'humeur aqueuse, ou tout obstacle à l'évacuation de cette humeur en dehors de l'oeil sont susceptibles de provoquer une hypertension intra-oculaire et un glaucome.

C'est la base des théories habituellement invoquées pour expliquer le mécanisme du glaucome.

1°) Glaucome par hypersécrétion

2°) Glaucome par obstruction

Dans le cas du glaucome de la maladie de Recklinghausen, l'opinion de la majeure partie des auteurs, c'est qu'il existe une anomalie de l'angle irido-cornéen, sous forme de persistance de tissu foetal dans l'angle, anomalie vérifiée par l'examen anatomo-pathologique (Sachsaler, Snell et Collins, Michelshon et Rabinowitsch, Komoto et Murakomi). Pour Michel, il s'agit d'une fibromatose des nerfs ciliaires et de l'angle irido-cornéen. Wiener fait intervenir un double mécanisme, fibrose d'une part et troubles circulatoires, stase lymphatique d'autre part.

C'est dire à nouveau l'intérêt de la gonioscopie systématique pour confirmer l'existence de cette anomalie de l'angle irido-cornéen.

B.- LES OS ET PARTIES MOLLES

Aucune explication satisfaisante ne peut être fournie : on peut évoquer mais sans preuves soit une hypertrophie primitive des vaisseaux du visage, mais on ne la retrouve pas à l'examen histologique soit un rôle trophique du névrome plexiforme par l'intermédiaire d'un médiateur nerveux.

ETIOLOGIE ET HEREDITE.-

Nous ne retiendront pas les différentes hypothèses toxiques, infectieuses ou endocriniennes proposées à l'origine de la maladie de Recklinghausen; elles ne sauraient non plus s'appliquer à l'hémihypertrophie faciale. Si la plupart des auteurs modernes sont d'accord pour affirmer l'origine congénitale de la maladie, il existe cependant deux tendances, les uns en font une embryopathie, en s'appuyant sur la topographie de l'atteinte, sur le fait qu'il existe des associations avec d'autres malformations congénitales. L'étude de nos observations ne nous a pas permis de mettre en évidence de traitements hormonaux ou radiothérapiques pendant la grossesse, de grossesses mal tolérées, ou d'incompatibilité foeto-maternelles. Les autres considèrent qu'il s'agit d'une maladie héréditaire transmise suivant les lois Mendéliennes. Pour tenter de confirmer cette hypothèse, nous avons essayer de diriger nos recherches vers deux voies différentes :

1°) Grâce à l'amabilité de notre Maître le Professeur Turpin, du Docteur Lejeune et de Melle Gauthier, nous avons pu faire pratiquer une analyse du chromatogramme de l'enfant Fou... J. Paul pour détecter une anomalie chromosomique éventuelle, les résultats sont négatifs. Un seul examen ne permet certes pas de conclure ; étant donné la rareté du syndrome, nous jugeons utile d'en faire mention.

L'analyse du chromatogramme (faite par le Dr. Lejeune) montre :

- un nombre normal de chromosomes : 46
- un aspect normal des chromosomes.

2°) Nous avons repris l'enquête familiale des cas publiés ; le nombre restreint des enquêtes pratiquées, le fait qu'elles n'ont pas été dirigées vers la recherche systématique d'une maladie de Recklinghausen familiale dans la plupart des cas, le peu de renseignements qu'elles nous apportent, ne nous ont pas permis de tirer de conclusions utiles.

NOSOLOGIE - PATHOGENIE DE LA MALADIE DE RECKLINGHAUSEN.-

"L'affection doit être considérée, selon Von Bogaert, comme une forme de dysplasie neuro-ectodermique".

Elle a été rangée par Brouwer dans le groupe des phacomatoses de Van der Hoeve au même titre que la sclérose tubéreuse de Bourneville et la neuro-angiomatose encéphalo-faciale.

Si l'origine congénitale de la maladie semble admise, il nous faut reconnaître que nous ignorons totalement à quel moment de la vie intra-utérine débute la malformation et quel est le mécanisme causal de celle-ci.

TRAITEMENT.-

En raison même de la méconnaissance de l'étiologie de la maladie, le traitement ne peut être que symptomatique. Nous l'exposerons en trois chapitres :

1°) Traitement préventif des troubles de la vision

Il se résume au traitement du glaucome infantile, dont nous rap-

pelons la gravité pronostique, améliorée par un diagnostic précoce.

- a) Nous n'insisterons pas sur les traitements médicaux, dont l'effet est transitoire, et qui ont pour but essentiellement de préparer la voie à la chirurgie en diminuant la tension oculaire, en rendant la cornée plus claire.

Ils reposent sur l'emploi des hypotenseurs oculaires :

Pilocarpine à 2, 3 ou 4%

Esérine à 1%

Mintacol

Diflupyl, produits de synthèse plus récents

Diamox, dont l'action est double :

1°) action rénale d'une part

2°) action complexe au niveau de l'oeil,
qui provoque un ralentissement de la
production de l'humeur aqueuse.

- b) Les traitements chirurgicaux nous retiendrons plus longuement ; ils constituent les seuls traitements valables du glaucome infantile.

Ils se pratiquent sous anesthésie générale, anesthésie difficile à mener en raison de la fragilité des enfants glaucomateux.

IRIDENCLEISIS :

Le principe consiste à créer une communication entre la chambre antérieure de l'oeil et les espaces sous-conjonctivaux, pour réaliser une filtration de l'humeur aqueuse, et diminuer la tension intra-oculaire.

C'est au niveau du limbe, distendu, difficile à reconnaître, d'où la difficulté technique de l'intervention, que l'on crée une brèche artificielle, dans laquelle va venir s'inclure l'iris.

L'inclusion de l'iris explique le colobome post-opératoire, et la présence sous la conjonctive de tissu pigmenté (tissu irien)

A ce niveau, la preuve de la réussite de l'intervention est fournie par l'existence d'une bulle, bien que la filtration puisse être bonne en l'absence de cette bulle.

LA TREPANATION D'ELLIOT

Second type d'intervention fistulisante, elle substitue à l'incision sclérale une perforation à l'aide d'un trépan. Tandis que l'iridencleisis est réalisé suivant un méridien situé à midi, l'opération d'Elliot peut être faite suivant un méridien variable.

La trapanation d'Elliot est donc susceptible de venir compléter un iridencleisis insuffisant.

Très intéressante enfin est l'INTERVENTION DE BARKAN qui a pour but de supprimer le tissu mésenchymateux, qui persiste dans l'angle irido-cornéen, d'où, répétons-le, l'intérêt majeur de la gonioscopie, qui seule peut affirmer la présence de ce tissu.

c) Nous ne pouvons terminer l'exposé thérapeutique concernant le glaucome sans signaler une série d'interventions, diathermie, électrolyse, qui visent à détruire une partie du corps ciliaire pour diminuer la production de l'humeur aqueuse.

2°) TRAITEMENT A VISEE ESTHETIQUE.-

L'importance même de la malformation, son allure évolutive rendent difficile toute intervention plastique. Tout au plus peut-on espérer que les progrès actuels de la chirurgie esthétique puissent amoindrir la monstruosité des sujets atteints d'hémihypertrophie faciale.

3°) TRAITEMENT PROPHYLACTIQUE.-

La laideur de ces malades diminuant de façon notable leur chance au mariage, et rendant compte de la rareté des cas familiaux, le problème pour un couple d'avoir un enfant malformé se trouve rarement posé au généticien. Si une telle question survenait, en l'absence d'argument formel, il serait à notre avis, sage de considérer qu'il s'agit d'une tare dominante, et de prévoir que la moitié des membres de la fratrie éventuelle serait atteinte.

AUTEURS	année publicat.	Age	Sexe	"Côté malform. atteint associés	âge constat. troubles	évolu- tivité	énucléa- tion	DG. du Recklingh sur Histo-clinique	Photos	Radiographies
SACHSALBER	1897	7 ans	F	G	naiss.	+	+	+		
COLLINS	1903	7 ans	M	G	naiss.	+	+	+	+	
SIEGRIST	1905	15 mois	M	G	5 sem.	+	+	+	+	
SUTHERLAND & MAYOU	1907	6 ans	M	D	Thorax on bréchet 3 ans	+		+		
MICHEL	1907	?	?	?	naiss.			+		
CABANNES	1909	6 ans	F	D	Angiome temporal naiss.	+	+	N	+	
KOMOTO & MURAKAMI	1909	8 ans	M	G	3 ans	+		+	+	
WEINSTEIN	1909	16 ans	M	G	naiss.	+		+	+	
POMPLUN	1921	4 ans	M	D	?	+		+		
VOGT	1924	33 ans	F	D	syndrome acroméga- loïde D tondre enfance	+	+	+		+
WIENER	1925	2 ans	M	G	naiss.	+	+	+	+	

AUTEURS	Année public.	Age	Sexe	Côté atteint	Malform. associées	Age constat. troubles	Evolutivité	Emucléation	DG. du Rock-lingh sur Histo-clinique.	Photos	Radiographies
HUDSON	1925	24 a	M	?		?	?	+	+		
METZGER	1925	?	?	?	syndrome acromégaloïde	?	?	?	?		+
MINTSCHOWA	1926	23 a	F	G		3 mois	+		+		+
ANGUSCHEWITSCH	1929	19 a	F	G	syndrome acromégaloïde	3 ans	+		+		+
TERRIEN & coll	1931	20 a	F	G		4 a	+		+		+
PARKEES-WEBER & BODE	1934	32 a	M	D	cyphose	3 a	+		+	+	+
ARTHURTON	1949	4 a	M	G		naiss.	?		+	+	+
FRANCOIS & collab.	1956	21 mois	F	G		nais.	+		+	+	+
PERSONNELLE	1959	9 mois	M	G	néant	nais.	+		+	+	+

C O N C L U S I O N S

La forme clinique de la maladie de Recklinghausen associant buphtalmie et hémihypertrophie faciale est rare. Il existe actuellement dix neuf cas connus. Nous rapportons un vingtième cas.

Von Sachs alber a le premier rattaché un tel syndrome à la maladie décrite par Recklinghausen douze ans auparavant.

Une telle association est assez marquante pour être reconnue dès la seule vue du patient. L'analyse minutieuse ne fait que préciser une symptomatologie évidente. Il est plus difficile de la rattacher à la maladie de Recklinghausen dont les éléments caractéristiques manquent habituellement. L'enquête familiale, l'examen systématique des autres membres de la fratrie, à la recherche d'une maladie de Recklinghausen, souvent fruste, apportent un précieux élément de diagnostic. L'étude biopsique permettant de mettre en évidence les éléments du névrome plexiforme, permet de l'affirmer.

Le prélèvement biopsique doit être dirigé par la constatation d'un cordon fibreux ou d'un nodule, soit porté au niveau de la muqueuse gingivale hypertrophique, où il semble plus facile de pratiquer avec succès l'étude histologique.

En effet, si le névrome plexiforme apparaît généralement au niveau des paupières (paupière supérieure surtout) avant de s'étendre à l'hémiface homolatérale, la biopsie des paupières semble techniquement plus difficile à réaliser.

La lecture des dix-neuf observations antérieurement publiées ne permet pas d'étudier l'hérédité de la maladie. Il est habituel de la considérer, comme pour la maladie de Recklinghausen classique, comme une tare se transmettant suivant les lois de l'hérédité dominante. Notre observation semble confirmer ce point de vue, mais le fait demande confirmation. La laideur de ces malades constituant un obstacle au mariage peut rendre compte de la rareté des cas. L'existence de formes frustes de la maladie de Recklinghausen souvent difficiles à reconnaître, explique que dans dix-neuf observations, la maladie apparaît comme une mutation, si on la considère comme due à un gène dominant. Seule l'observation que nous rapportons semble échapper à cette règle. Les réserves ci-dessus ne permettent pas actuellement de calculer un taux de mutation. L'étude des chromosomes de cet enfant ne révèle aucune anomalie (Chromatogramme pratiqué dans le service du Professeur Turpin, grâce à une méthode mise au point dans le service).

L'encéphalographie gazeuse, l'électro-encéphalogramme, l'artériographie cérébrale pratiqués à notre connaissance chez notre seul patient permettent d'éliminer l'existence d'une malformation nerveuse ou vasculaire, et éloignent la maladie de Recklinghausen de la sclérose tubéreuse de Bourneville ou de l'angiomatose encéphalo-trigémisée qui peuvent réaliser des syndrômes cliniques voisins.

La maladie de Recklinghausen est une maladie évolutive, dont les premiers signes, lorsqu'ils sont apparus à la naissance, vont se compléter peu à peu. L'évolutivité de la forme clinique que nous décrivons est dominée par les complications oculaires.

Le glaucome infantile reste, dans cette forme clinique, l'élément dominant du pronostic. La gravité justifie le recours au spécialiste, dont la surveillance ne doit pas se relâcher, et dont l'intervention ne permet pas toujours de sauver l'oeil atteint.

Les traitements à visée esthétique se heurtent à la notion d'évolutivité de la maladie, et, pour cette raison, ne peuvent être que palliatifs.

Le traitement prophylactique, si la question est posée, se résume à cette affirmation : la moitié de la descendance risque d'être atteinte.

Vu, le Président de Thèse :
Professeur Raymond TURPIN :

Vu, le Doyen de la Faculté
Monsieur BINET

Vu et permis d'imprimer,
Le Recteur de l'Académie de Paris :
J. SARRAILH.

BIBLIOGRAPHIE

- ACKERMAN (E) Beitrag zur Vererbung der Recklinghausenschen
Krankheit
- Z. Augenheilk 67 p. 141-150
1929
- ARTHURTON (M. W) Hémihypertrophy ? Hoemangioma
- Proc. Roy. Soc. Méd. 42 p. 562
1949
- AWGUSCHEWITSCH (F.L) Elephantiasis des Oberen Augenlides, Hémihyper-
trophie faciei und hydrophthalmus mit gleichzei-
tiger Erweiterung der Sella turcica
- Klin. Mbl. Augenheilk 83 p. 91-96
1929
- V. BOGAERT Dysplasies neuro-ectodermiques, congénitales
- Revue Neurol 63 1935
- BRUNS Das Rankenneurom
- Virchows Arch Bd 50 1870
(cité par Sachsaler)
- CABANNES La buphtalmie congénitale dans ses rapports avec
l'hémihypertrophie de la face.
- Bull. Soc. Franç. Ophtal. 26 p. 292 à 304
1909

CHARLEUX

Thèse Médecine Lyon

90.982

1957

N° 88

COLLINS (T) and BATTEN (R.D.)

Neurofibroma of the eyeball and its appendages

- Klin. Mbl. Augenkeilk 43 p. 437-8
1905

- Trans. Ophtal. Soc. U.K 25 p. 248
1905

DELATRE (G)

Syndrôme de Sturge- Weber-Krabbe

Thèse Médecine Paris 1957

FARBEROW (B.J.)

Röntgenologisches Schädelbild bei Neurofibromatosis Recklinghausen

- Z. Augenkeilk 89 p. 81-95
1936

FRANCOIS (J.)

Les manifestations oculaires de la maladie de Recklinghausen

- Ann. Oculist. 181 753-791
1948

FRANCOIS (J.) HAUSTRATE (L.) et PHILIPS (A.)

Hydrophthalmie unilatérale et hypertrophie hémifaciale homolatérale.

(Neurinomatose de Von Recklinghausen)

- Ann. Oculist 189
Février 1956

HUDSON (A.C.)

Case of Neurofibromatosis with buphtalmos and
kératectasia, entropion of lower lid

- Proc. Roy. Soc. Méd. 19 Sect 0, 12
1925

JULER FRANK

Neurofibromatosis or plexiform neuroma

- Proc. Roy. Soc. Méd. 22 1806
1928

KOMOTO (J.)

Ueber einen fall von Neurofibromatosis mit buphtalmus

- Klin. Mbl. Augenheilk 47 635 à 638
1909

LARMANDE (A.M.)

La neuro-angiomatose encéphalo-faciale (syndrome-
hypothalamo-hypophysaire)

Masson Paris
1948

LEZIUS

Einsitiger angeborener Buphtalmus mit einsitiger
angeborener hauthypertrophie kompliziert

- Inaug Diss. Iena
1899

METZGER

Elephantiasis der Lider und Hydrophthalmus mit
Erweiterung der Sella turcica

- Klin. Mbl. Augenheilk 75 p.248
1925

V. MICHEL (J.)

Ueber Veränderungen des Auges und seiner Adnexa
bei angeborenem neurofibrom des Gesichtshaut
XXXV Heidelberg Bericht

- Klin. Mbl. Augenheilk 46 p.191-192
1908

V. MICHEL (J.)

Ueber Halbseitiger Kongenitale Gesichtshypertrophie

- Berl. Opht. Ges Zbl. prakt. Augenheilk 31 p.269
1907

MICHELSHON - RABINOWITSCH (C)

Beitrag zur Kenntniss des hydrophthalmus
congenitus.

- Archiv. Augenheilk 55 p. 245 - 271
1906

MINTSCHEVA (M)

Erweiterung der sella turcica bei einsitiger
elephantiasis der lider und hydrophthalmus in-
folge V.R. Krankheit

- Klin. Mbl. Augenheilk 76 p. 403 - 412
1926

MURAKAMI (S)

Zur pathologischen anatomie und pathogenese
des buphtalmus bei neurofibromatosis

- Klin. Mbl. Augenheilk 51 p. 514 - 520
1913

PARKES WEBER (F) and BODE (O.B.)

Recklinghausens's neurofibromatosis with
unilatéral buphtalmus and multiple changes in
the face and skull.

Proc. Roy. Soc. Méd. 27 p. 638 - 640
1934

POMFJUN (F)

Ueber zwei fälle von Rankenneurom des trigeminus und elephantiasis der lider und hydrophthalmus in einem der beide fälle.

- Klin. Mbl. Augenheilk 67 p. 242 - 249
1921

RIFAT GOZBERK

A propos de deux cas d'hémihypertrophie faciale congénitale avec anomalies oculaires

- Ann. Oculist. 176 p. 624 - 630
1939

ROSENMEYER (L)

Zbl. Praht. Augenheilk 30, 70, 1906
(cité par Murakami)

Névrome plexiforme et hydrophthalmie

- Arch. Ophtalm. 28 p. 720 - 721
1908

SACHSALBER (A)

Ueber das Rankenneurom der orbita mit sekundären buphtalmos

- Beiträge zur Augenheilkunde
XXVII 1 à 43
1897

SIEGRIST (A)

Elephantiasis mollis des linken oberen lides sowie der Schläfen - und Wangengegend und hydrophthalmus congenitus

XXXII Vers. Ophtalm. Ges. Heidelberg 32 p. 360
1905

SNELL (S) et COLLINS (T)

Drei fälle von plexiformen Neurom des Schläfengegend
der orbita, der lider und des augenapfels.

- Klin. Mbl. Augenheilk 41 p. 585-86 1903

- Trans. Ophtalm. Soc. U.K. 23 p. 157 1903

STEIN (L)

Linkseitiger Buphtalmus mit gleichseitiger hemihyper-
trophie der entsprechenden gesichtshälfte

- Klin. Mbl. Augenheilk 102 p. 541 - 544

1939

SÜSS

Z. Kinderheilk 1926 (Cité par Stein)

SUTHERLAND ET MAYOU

Neurofibromatosis des nervus trigeminus mit buphtalmus

- Klin. Mbl. Augenheilk 45 p. 297

1907

- Trans. Ophtal. Soc. U.K 27 P. 179

1907

TERRIEN, VEIL et CHAVANY

Hémihypertrophie faciale et buphtalmie

- Bull. Soc. Ophtal. Paris p. 131 - 135

1931

VOGT (A)

Einsitige Elephantiasis des Oberlides bei erweiterter
sella turcica

- Klin. Mbl. Augenheilk 72 p. 507

1924

WEINSTEIN

Ein fall von buphtalmus mit kongenitaler hypertrophie
des oberlides

- Klin. Mbl. Augenheilk 47 p. 577-581
1909

WIENER (A)

A case of neurofibromatosis with buphtalmus

- Arch. of Ophtal. 54 p. 481 - 488
1925

